Alina Teresa
MIDRO

Istnieć, żyć i być kochanym

Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie

impuls

Alina Teresa Midro

Istnieć, żyć i być kochanym

Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie

impuls

Oficyna Wydawnicza Impuls
Kraków 2011

Spis treści

Przedmowa

Część pierwsza Ogrodzone Płotem

Dzieci odgrodzone płotem

Genetyczne piętno

Historia panny Kasi

W drodze do Basi

Niecodzienność

Spotkanie z Wandą

Milczące tajemnice

Nasze gwiazdy – historia, jakich wiele

Cała Polska czyta dzieciom, ale kto przeczyta Rettom?

Stokrotki, róże i nieobecni

Kiedy marzenia się spełniają

Agusia

Domyślność serca

Poznałam Manuela

„Głodne" oczy

Kierunek na Kijów?

Mimo wszystko to jest moje dziecko

Część druga Możliwości wspomagania

Genetyczne wizyty w Monachium

Pierwsza informacja

Godność istoty ludzkiej

Basiulek

Gwiazdy i zespół Downa

Pięćdziesiąt lat minęło

Opowieść o chromosomach

Zwycięstwo nad chromosomem 21. w Kuwejcie

Zespół Retta – dziesięć lat później

Kornelkowy Świat

Nie ma „złotej tabletki”

O zespole Pradera–Williego w Chełmnie

Niepełnosprawne (?) macierzyństwo

Indeks nazwisk

Indeks rzeczowy

Przypisy

Strona redakcyjna

Przedmowa

Książka jest zaproszeniem do świata ludzi, jakich mało znamy, którzy zostali doświadczeni przez los z powodu zmian w materiale genetycznym. Dzieci z zespołami genetycznymi poprzez swoje słabości są na swój sposób wyjątkowe, ale też – tak jak inne – cechują się wieloma umiejętnościami i talentami, pod warunkiem że zechcemy je odkryć. Mogą być szczęśliwe, jeśli są odpowiednio traktowane. Mogą nieść w sobie ból i dręczący niepokój, których nie rozpoznamy, jeśli ich nie zrozumiemy. One chcą nie tylko istnieć, ale przede wszystkim żyć i być kochane.

Publikacja składa się z dwóch części. W pierwszej znajdują się opowiadania o poznanych przeze mnie dzieciach i ich rodzinach, a w drugiej – relacje ze spotkań integrujących środowisko naukowców, lekarzy i terapeutów z rodzicami i podejmowanych przez nich prób poszukiwania rozwiązań istotnych problemów pojawiających się w codziennych zmaganiach z losem. Rodzice wychowujący dzieci z zespołem Downa, zespołem Lejeune'a (zwanym zespołem krzyku kociego), zespołem Wolfa–Hirschhorna (określanym też mianem zespołu greckiego wojownika) lub zespołem Retta czy innym, mniej znanym zespołem wspólnych cech wywołanych taką samą zmianą w genomie muszą nieustannie borykać się z wieloma trudnościami.

Genetyka kliniczna rozpoznaje dzisiaj już ponad dziesięć tysięcy różnych odmienności uwarunkowanych genetycznie. Uszkodzenia genów, zwane mutacjami, kształtują odmienność danego człowieka i mogą mieć wpływ na jego zdolności poznawcze w wyniku zaburzeń zachodzących w naturalnym dialogu, jaki dokonuje się u każdej osoby pomiędzy poszczególnymi genami a środowiskiem.

Książka, którą oddaję do rąk Czytelników, jest zbiorem osobistych refleksji o dzieciach i osobach dorosłych, które spotykałam w swojej poradni genetycznej, na konferencjach naukowych organizowanych między

innymi przez rodziców zrzeszonych w Stowarzyszeniach: „Bardziej Kochani”, Świętego Celestyna w Mikoszowie bądź Osób z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi GEN, a także na turnusach rehabilitacyjnych, na które zapraszało mnie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta. Odwiedzałam domy pomocy społecznej, ośrodki terapii zajęciowej i szkoły z klasami integracyjnymi. Powstałe dzięki tym doświadczeniom pierwsze opowiadania były drukowane w czasopismach, takich jak „Bardziej Kochani”, „Autyzm”, „Światło i Cienie”, „Medyk Białostocki” i innych. Wiele z nich zostało przeredagowanych i uzupełnionych do celów niniejszej publikacji.

Rodziny najczęściej chcą wiedzieć, „dlaczego my?”, „dlaczego w naszej rodzinie wystąpiły mutacje genów wywołujących niezawinione cierpienie dziecka?”. Odpowiedzi na te pytania wymagają zrozumienia głównych elementów genetyki. Z uwagi na to podjęłam próbę w miarę przystępnego wyjaśnienia rodzicom podstaw genetyki w poszczególnych opowiadaniach w zależności od danej sytuacji, tak jak tłumaczyłam to dotąd rodzinom bezpośrednio w gabinecie lekarskim poradni genetycznej.

Od 1999 roku organizowaliśmy (co roku w innym miejscu w Polsce) naukowe spotkania integrujące lekarzy różnych specjalności, nie tylko genetyków klinicznych, lecz także psychologów i terapeutów, logopedów i pedagogów, studentów medycyny, pielęgniarstwa czy fizjoterapii, z uczestniczącymi w nich rodzinami dzieci dotkniętych różnymi zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Ich celem było wspólne debatowanie o tym, jak można wspomóc rozwój dzieci z poszczególnymi zespołami uwarunkowanymi genetycznie i jak walczyć o ich godność.

Dzielenie się moimi refleksjami ma służyć poszukiwaniu rozwiązań, które będą przekreślać negatywny odbiór obniżonych zdolności poznawczych u osób z zespołami genetycznymi i zastępować je wiedzą o różnorodności genetycznych norm rozwojowych, tak aby rodzice mniej skupiali się na defekcie genetycznym, a bardziej na umiejętnościach, które należałoby wydobyć i poznać u swych pociech. Wymagają one mądrego zainteresowania ich potrzebami przez najbliższe otoczenie: w domu, na podwórku, w szkole i gabinecie lekarskim. Niezbędna jest dyskusja o tym, jak zmieniać społeczne uprzedzenia do odmienności oraz w jaki sposób unikać napiętnowania tych dzieci i pomagać im w budowaniu przez nich poczucia pewności siebie i samoakceptacji.

Do ponownego opracowania moich opowiadań w formie książki skłonili mnie moi przyjaciele, koledzy i rodzice dzieci skupionych w Ogólnopolskim Stowarzyszeniu Osób z Zespołem Retta. Podziękowania za to wyrażam prof. Oldze Haus, prof. Stanisławowi Zajączkowi, dr. Frankowi Brunsmanowi, dr Annie Klonowskiej, dr Krystynie Kobel-Buys, dr Alicji Rybałko, dr Jolancie Wierzbie, Annie Różalskiej, Małgorzacie Szczepańskiej, Teresie Czupajło, Krystynie Koneckiej i Janowi Leończukowi. Szczególne podziękowania wyrażam mojemu mężowi dr. Henrykowi Midro za uwagi merytoryczne i korektę tekstu. Dziękuję wszystkim rodzicom, którzy zgodzili się, aby ich losy mogły być upublicznione. Imiona dzieci zostały zmienione. Wyrazy podziękowania składam też nieocenionej Annie Piłaszewicz z Zakładu Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku za pomoc w pierwotnej redakcji opowiadań. Dziękuję osobom z Oficyny Wydawniczej „Impuls”, które dokonały korekty, za wnikliwość i życzliwość.

Część pierwsza

Ogrodzone Płotem

Dzieci odgrodzone płotem[1]

Odwiedziłam niedawno jeden z domów pomocy społecznej. Zostałam do niego zaproszona przez Teresę, moją koleżankę ze studiów, teraz lekarza pediatrę. Przebywające tam dzieci miały czyste piżamki, mieszkały w jasnych, ładnie pomalowanych pokojach. W każdym stało po cztery lub pięć łóżeczek. Dużo dzieci było wręcz przykutych do łóżka. Pielęgniarki opiekunki robiły, co tylko mogły. Karmiły, przewijały, zagadywały, czasem pogłaskały po główce.

Dusze przejmujące

Kiedy spojrzałam na rozpoznania lekarskie w ich dokumentacji – „zamarłam”. W grupie pięćdziesięciorga dzieci były tylko trzy bardzo ogólnikowe propozycje diagnozy: encefalopatia, mózgowe porażenie dziecięce oraz idiopatyczne, czyli wywołane nieznaną przyczyną upośledzenie umysłowe. Z łóżeczek natomiast spoglądały na mnie smutne oczy dzieci z zespołami: Angelmana, łamliwego chromosomu X, Ehlersa–Danlosa, Menkesa, a nawet Downa. Wszystkie na swój sposób były przejmujące.

Anna z nieproporcjonalnie dużą głową, niesymetryczną twarzą i z jedną zarośniętą powieką biła rekordy swojej witalności. Od dwudziestu czterech lat unieruchomiona w łóżku. Mały tors z powykręcanymi w przykurczach kończynami. Nigdy nawet nie siedziała. Kiedy się nad nią pochyliłam,

miałam wrażenie, że wyczuła moją obecność. Oddech Anny stał się szybszy. Zadrżała nieco.

Sylwia leżała z wykręconym kręgosłupem, zastygłym w bezruchu jak skamielina. Podnoszona była bez żadnego drgnięcia czy odchylenia któregokolwiek kręgu. Jej duże, pięknie obramowane czarnymi rzęsami oczy patrzyły na mnie z ciekawością. Jak wiele można powiedzieć o sobie spojrzeniem?

Natalia ze starczymi bruzdami na twarzy i rysami charakterystycznymi dla zespołu Downa siedziała na łóżku, kiwając się raz w tył, raz w przód. Zawołana po imieniu – nieruchomiała, by po chwili znowu oddać się swoim rytuałom. Co pewien czas wysuwała język i demonstrowała klasyczne objawy wiotkości mięśnia okrężnego ust. Miała też wyjątkowo rzadkie, jasnoszare włosy. Należała do pięcioprocentowej grupy z zespołem Downa, które wykazują zaburzenia skórne.Czarne oczy Moniki się śmiały. Był to jej jedyny zrozumiały sposób komunikacji z otoczeniem. Przez 11 lat życia nie wymówiła ani jednego słowa. Jej ciało zniekształcone przez skoliozę domagało się masaży i ćwiczeń, a dusza kontaktów i rozmów z ludźmi.

Szymon zaś przymykał na mój widok powieki. Był bladym blondynem z wyjątkowo szarymi, cienkimi włosami, jak w zespole Menkesa.

Wszystkie one to „moje genetyczne dzieci”. Smutne jest to, że zespoły genetyczne nie zostały u nich rozpoznane. Każde z nich należy do swojej mniejszości genetycznej, która rządzi się odmiennymi prawami rozwojowymi. Znajomość tych praw ma niezwykłe znaczenie w terapii i edukowaniu tych dzieci.

Przechowalnia

Miałam świadomość, że w bliższych i dalszych rodzinach spotkanych tu dzieci są osoby z podobnymi problemami, nadal nierozpoznanymi. Nikt tam nie myśli o podobieństwie schorzeń i profilaktyce. Nigdy im nie zasugerowano genetycznego tła schorzenia. Kogo obchodzi los dzieci oddanych do „przechowalni? Kogo obchodzi, co czują dzieci pokrzywdzone przez los? Przecież nie mamy pieniędzy na badania! – Pada usprawiedliwienie, i potem myśl: Bo i po co takiemu?

Było słonecznie, więc na podwórku bawiły się tylko te dzieci, które mogą samodzielnie się poruszać – mniej więcej dwadzieścioro. Na nasz widok przybiegły zaciekawione. Prawie każdy chłopiec chciał się przywitać, uścisnąć rękę, zagadać lub chociaż zaczepić wzrokiem. Dziewczynki były bardziej nieśmiałe. Wizyty takich gości jak ja, czy w ogóle jakiekolwiek wizyty, nie są tam częste. Podeszłyśmy zrobić kilka fotografii. Dzieci, jak to dzieci, lubią się fotografować. Elżunia chwaliła się nowymi sandałami, które dostała właśnie od siostry, a Krzysio przytulał Ewelinkę, aby razem z nią być na zdjęciu. Norbert chciał zajrzeć do środka aparatu – z trudem mu to uniemożliwiłam. Udało się nam w końcu poustawiać dzieci i pstryknąć parę zdjęć.

Kiedy opuszczałyśmy „ich" dom, odgrodzone płotem dzieci długo machały rączkami na pożegnanie. Kilku chłopaków wspięło się po ogrodzeniu. Zapraszali na ponowne odwiedziny. Patrząc na nich, widziałam podwójny płot – ten realny i ten niewidoczny, symbol społecznej izolacji.

Wina i wstyd

Translokacje chromosomowe to przegrupowania strukturalne chromosomów polegające na zmianie miejsca położenia odcinków chromosomowych, które ulegają wymianie pomiędzy chromosomami niehomologicznymi, czyli należącymi do innej pary chromosomów. Każdy z nas może być nosicielem translokacji chromosomowej, ponieważ najczęściej sama wymiana odcinków chromosomowych nie wywołuje zmian fenotypowych. Dowiadujemy się o tym dopiero po wykonaniu badania cytogenetycznego, inaczej zwanego badaniem kariotypu, czyli określeniem liczby i struktury chromosomów w hodowanych poza ustrojem komórkach krwi obwodowej. Takie badania przeprowadzane są zazwyczaj wtedy, gdy urodzi się dziecko z wadami rozwojowymi, występują nawracające poronienia samoistne albo ciąże obumarłe jako skutek odmiennej segregacji chromosomów z translokacją rodzinnie występującą.

Kiedyś zdiagnozowaliśmy w poradni w Białymstoku dziewczynkę z zespołem częściowej trisomii 9p i monosomią innego chromosomu w wyniku powstałych translokacji chromosomowej wzajemnej u ojca. Dzięki pomocy kolegów ustaliliśmy, że wśród dzieci przebywających w domu opieki społecznej w okolicach Krakowa są ich krewni z tym samym

zespołem, choć nikt wcześniej nie podejrzewał u nich genetycznego tła schorzenia.

Innym razem, podczas turnusu rehabilitacyjnego poproszono mnie o konsultację dziewczynki z rzadką aberracją chromosomową. Okazało się, że znam jej dalszą rodzinę zarejestrowaną w naszej poradni i chłopca z tymi samymi zaburzeniami. Wiktoria i Krystian byli do siebie podobni jak dwie krople wody. Nikt w rodzinie nie mówił o tym matce Wiktorii, która się do mnie zgłosiła. Zatajono to przed nią, może w poczuciu winy za nosicielstwo rodzinnej translokacji chromosomowej u jej męża, może z poczucia wstydu, jaki często towarzyszy rodzinom posiadającym odmienne dzieci. Nie ustaliłam, dlaczego ostatecznie nie doszło do spotkania obu spokrewnionych, czy raczej spowinowaconych matek, choć obie zgłaszały taką chęć i ciekawość poznania krewnego z tym samym zaburzeniem.

Znam inną sytuację, w której babcia blokowała wszelkie kontakty rodzinne. Nie pozwoliła sobie zbadać kariotypu. Może nie chciała mieć poczucia winy? Psychologiczne uwarunkowania decydujące o możliwości zdiagnozowania zmian genetycznych w rodzinie są bardzo złożone.

Kiedyś, wiedziona ciekawością, jak wygląda osoba dorosła z nadmiarem materiału genetycznego w krótkim ramieniu chromosomu 9. (9p), udałam się na przeciwległy kraniec Polski. Z powodu zbieżności nazwisk trafiłam do innej rodziny i odkryłam tam dwie dziewczynki z odmiennym rozwojem, zamiast pary rodzeństwa, którą poszukiwałam. Dziewczynki były spokrewnione z rodziną, którą rzeczywiście miałam odwiedzić. Wykazanie genetycznego charakteru zmian u dzieci na skutek nosicielstwa translokacji chromosomowej u ojca niczego nie zmieniło w tej rodzinie, wręcz przeciwnie – pojawiły się pretensje, że je odkryłam. Sądzono, że narodzenia dzieci z niepełnosprawnością genetyczną w tych rodzinach były spowodowane alkoholizmem ojców.

Po latach otrzymałam alarmujące listy od młodej kobiety. Najpierw o ciąży, a potem o kolejnym poronieniu samoistnym. Mąż tej kobiety był nosicielem identycznej translokacji chromosomowej, którą badałam przed laty, i mieszkał w pobliżu odwiedzanej kiedyś miejscowości, Żadne informacje nie zostały przekazane w rodzinie.

Nasi partnerzy

Wiadomo, że doświadczenia rodziców dzieci z określoną odmiennością genetyczną są ważnym źródłem informacji o możliwościach rozwojowych i codziennych problemach tych dzieci. Każda rodzina, moim zdaniem, jest ekspertem w sprawie własnego dziecka – żyje z nim przez wiele lat. Jak bardzo istotna jest wymiana informacji, przekonują się rodzice tworzący stowarzyszenia wzajemnego wsparcia. Specjaliści genetyki klinicznej znają problem z zupełnie innej strony, często na podstawie zdobytej wiedzy teoretycznej. Z uwagi na wielość zespołów genetycznych i rzadkość występowania poszczególnych zespołów w danej populacji informacje zdobywamy głównie z opisów w piśmiennictwie światowym, fotografii umieszczonych w atlasach i bazach danych w Internecie.

W skomplikowanych przypadkach rzadko korzysta się z nabytego wcześniej doświadczenia klinicznego. Ostatnio, dzięki wspaniałym rodzinom, możemy także zdobywać doświadczenie, spotykając się z nimi na turnusach rehabilitacyjnych organizowanych dla wąskich grup dzieci, z określonymi zespołami genetycznymi, a nierzadko w ich domach, w bardziej naturalnym otoczeniu niż szpital czy poradnia. Rodzice i fachowcy zajmujący się dziećmi z zespołami uwarunkowanymi genetycznie mogą być naszymi partnerami w zdobywaniu i wzajemnym przekazywaniu wiedzy. Tylko w ten sposób można zrozumieć wiele problemów i zadbać o poprawienie jakości życia rodzin wychowujących odmienne dzieci.

Wyrzut sumienia

Jeśli rodzicom nie wystarczy sił i możliwości finansowych do sprawowania opieki nad dzieckiem z zaburzeniami genetycznymi, pozostają im do dyspozycji domy opieki społecznej. Domy z ich smutkiem, nienaturalnym środowiskiem społecznym, bezmiarem dziecięcej niedoli i osamotnienia, pomimo kolorowych zasłonek i uśmiechu pań pielęgniarek cierpliwie wymieniających panienkom pampersy, poprawiających poduszki, prześciełających łóżka.

Dom opieki społecznej, który odwiedziłam, jest moim wyrzutem sumienia jako członka społeczności lekarskiej. W szerokich kręgach medycznych powszechnie uważa się, że większość tego typu zaburzeń to

idiopatyczne upośledzenia umysłowe. Pozbawia się takie dzieci dalszej diagnostyki dysmorfologicznej i klinicznej wykonywanej obecnie przez lekarzy specjalistów z dziedziny genetyki klinicznej. Z drugiej strony, poszukując deficytów i defektów, zawsze je odnajdziemy, nie bacząc na to, co w umysłowości dziecka zostało nietknięte. Ponadto zwraca uwagę fakt, że nie zawsze lekarze hamują swoje negatywne emocje w zetknięciu z dziećmi inaczej rozwiniętymi umysłowo. Matki donoszą mi potem o irytacji, a nawet krzyku lekarzy, kiedy domagają się dalszych badań i konsultacji dla swych „niepełnosprawnych" dzieci.

Zawsze przy takiej okazji wyczuwam, że jest to wynik luki edukacyjnej, jaką nam zafundował wieloletni brak genetyki klinicznej w przeddyplomowym szkoleniu przyszłych medyków. Lekarze nie są szkoleni, jak powinni sobie radzić ze stresem w takich okolicznościach, i często nieświadomie powodują sytuacje doprowadzające do wtórnego upośledzenia umysłowego u dzieci. Genetyka do niedawna sprowadzała się u nas do wykonywania w laboratorium badań chromosomowych w placówkach klinicznych zakładanych głównie na uczelniach przez entuzjastów nowej gałęzi medycyny. Dziś wiadomo, że wiele odmienności rozwojowych ma podłoże genetyczne. Przy kilku tysiącach istniejących zespołów diagnostyka może być trudna, co nie oznacza, że niemożliwa.

Marzę, aby lekarzowi stawiającemu to traumatyczne rozpoznanie – idiopatyczne upośledzenie umysłowe czy mózgowe porażenie dziecięce – towarzyszyła pełna nadziei refleksja na temat realnej przyszłości dziecka i jego rodziny funkcjonujących z taką etykietą.

Genetyczne piętno[2]

Chromosomy zawierają ludzki materiał genetyczny. Pod mikroskopem wyglądają jak pałeczki z przewężeniem w jednym miejscu dzielącym ją na ramię górne (krótkie) i dolne (długie). Mogą mieć urwane lub rozbudowane ramiona i być też w swoich fragmentach przemieszane. Ten nieporządek ma swoje implikacje kliniczne i społeczne. Dodatkowy chromosom 21.

prowadzi do zespołu Downa. Kiedy brakuje fragmentu krótkiego ramienia chromosomu 4., powstaje zespół Wolfa–Hirschhorna. Natomiast utrata części krótkiego ramienia chromosomu 5. odpowiada za zespół kociego krzyku, nazywanego też po francusku zespołem cri du chat (CDC). Poznaliśmy dotąd blisko czterysta zespołów uwarunkowanych zmianami chromosomów należących do rzadkich chorób genetycznych, których jest od sześciu do dziesięciu tysięcy. Ostatnio Amerykanie obliczyli, że jest u nich dwadzieścia pięć milionów obywateli z rozpoznaną rzadką chorobą genetyczną. Dzięki temu wpłynęli na decyzję Białego Domu (listopad 2002 r.) o wprowadzeniu odpowiednich zapisów legislacyjnych, które wychodzą naprzeciw ich potrzebom. A w Polsce?

Zespół CDC

Dzieci z zespołem CDC jest w Polsce niewiele. Babcia Filipa, sześcioletniego chłopca z CDC, z trudem zdołała dotrzeć do piętnastu rodzin z tym zespołem. Chciała w 2000 roku utworzyć stowarzyszenie, podobnie jak to ma miejsce w innych krajach, dowiedzieć się, jak inni opiekunowie rozwiązują problemy wychowawcze, szkolne, rehabilitacyjne. Większość rodziców początkowo nie widziała potrzeby wspólnego działania w takim stowarzyszeniu, choć zgodnie stwierdzali, że znajomość tego zespołu wśród lekarzy jest nikła.

Zespół kociego krzyku rozpoznaje się już w okresie noworodkowym po charakterystycznym płaczu, przypominającym miauczenie kota. Ton płaczu jest zmieniony wskutek nieco innej budowy krtani. Głowa dziecka jest zwykle mniejsza (małogłowie pierwotne), twarz asymetryczna, oczy ze zmarszczką nakątną rozstawione szeroko, a małe uszy nie zdążyły podczas rozwoju płodowego ulokować się dostatecznie wysoko. Umiejętność mówienia dzieci z CDC mogą zdobyć w innym wieku rozwojowym niż dzieci z prawidłowym kariotypem, jeżeli damy im taką szansę przez odpowiednie postępowanie edukacyjne. Korzystne jest wprowadzenie komunikacji alternatywnej – zmniejsza się wówczas częstość negatywnych zachowań i poprawiają relacje emocjonalne z otoczeniem.

Dziś jeszcze nie wszystkie dzieci mają możliwość wczesnej stymulacji. Są wśród nich te, których rodzicom odebrano nadzieję na możliwość stymulacji rozwoju, i te, które zostały poddane czynnikom prowadzącym

do rozwoju wtórnego upośledzenia umysłowego czy zachowań autystycznych, czyli dzieci odrzucone jako odmienne i mało wartościowe, odizolowane od życia społeczeństwa.

Tego dziecka nie ma

Mama sześciomiesięcznej Marysi zacytowała mi wypowiedź specjalisty: – Tego dziecka już pani nie ma, to roślinka, proszę zrobić sobie drugie.

Rodzice sześcioletniej Patrycji opowiadali z rozgoryczeniem:

– Wiedzieliśmy, że coś jest nie tak. Domagaliśmy się badań genetycznych, aby niczego nie przegapić. W końcu zdobyliśmy skierowanie i zrobiliśmy badania. Zapis cytogenetyczny mówił, że jest delecja na chromosomie 5., ale nikt nam nie wyjaśnił, co to oznacza dla nas i dla dziecka. Nikt z miejscowych lekarzy nie słyszał o tym zespole, więc nic się nie da zrobić.

Mamie dziewięcioletniego Krzysia powiedziano, że dziecko będzie rozwijało się tylko do 6.–7. roku życia.

– Pokazano nam białe i czarne paski. Nie rozumieliśmy niczego poza tym, że nasz synek ma być „stracony”.

Kiedy ich odwiedziłam, Krzysio samodzielnie harcował w ogródku na dwukołowym rowerze. Jego ojciec z dumą wspominał, że latem pokonywali trasy do piętnastu kilometrów. Widziałam, jak świetnie sobie radził z trudnymi grami na komputerze. Był przy mnie grzeczny, ale potrafił z uporem upominać się o swoje. Wspaniale zachowywał się podczas obiadu, a wcześniej pomagał mamie przy nakrywaniu do stołu. Słyszałam, jak pięknie mówił: proszę, dziękuję... Krzyś uczęszcza do szkoły integracyjnej. Wydzielono w niej grupę dzieci „odmiennych”, odwiedzaną przez dzieci z grupy „normalnej”.

Różne losy

Sporo szczęścia miała Krystynka, bo w przedszkolu, do którego chodzi od dwóch lat, razem z nią w grupie są tzw. dzieci normalne. Wszyscy byliśmy zachwyceni jej mową i bogatym słownictwem. Mama Krysi, romanistka z wykształcenia, zadbała o wszelkie dostępne materiały z Internetu, nawiązała kontakty zagraniczne, aby mądrze stumulować jej rozwój.

Ośmioletnia Marzenka chodzi na zajęcia do przedszkola specjalnego. Dużo rozumie, mało mówi. Uśmiecha się do mnie łobuzersko i zanurza ręce w wodzie w akwarium. Tak bardzo podobają się jej rybki. Lubi mamie pomagać w kuchni, zwłaszcza przy mieszaniu ciasta i ubijaniu piany. Samodzielnie się ubiera i rozbiera. Uwielbia się stroić. Ma tylko kłopot z oddawaniem moczu – nadal są potrzebne pampersy. Nikt matce Marzenki nie powiedział, że dużo młodsze dzieci z CDC już tego nie robią.

A Ignaś, słodki psotnik? Mama dowiedziała się, że nie powinien iść do normalnych dzieci, bo skrzywdzą go ze względu na odmienność. Jest w domu z kochającą mamą, ale gdyby zobaczył rówieśnika, to zadusiłby go.

Staszek też stale siedzi w domu. Mama boi się go wysyłać do dzieci. Mówi, że ma słabą odporność. Ciągłe infekcje sprawiają, że przebywa w domu wiele dni – tylko z mamą i telewizorem.

Mateusz jest dużym chłopcem. Nie mówi i nie chodzi. Rodzina oddała go do domu opieki. Nie odwiedziłam go jeszcze.

Żeby nie przegrywać

Dzieci z różnymi zespołami genetycznymi porównywane z dziećmi sprawnymi zawsze przegrywają. Są mniejszościami genetycznymi rządzącymi się swoimi prawami rozwojowymi, których nie można nazywać opóźnieniem. Jest to ich biologiczna norma, którą chcemy jak najlepiej poznawać. Pomagają w tym głównie rodziny skupione w różnych organizacjach, takich jak Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN”.

Zaczęło się w 1999 roku na I Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami uwarunkowanymi genetycznie” w Białymstoku, gdzie przyjechali rodzice z dziećmi z różnymi zespołami genetycznymi. Tam zrodziła się myśl powołania stowarzyszenia. Potem, dzięki inicjatywie Hanny Maciejewskiej z Poznania i dużej pomocy państwa Lisiaków, udało się zorganizować we wrześniu 2001 roku w Bolesławcu pierwsze spotkanie rodziców dzieci z CDC.

Bardzo chciałam zobaczyć się z nimi, bo już były pierwsze wyniki naszych badań fenotypu zachowania dzieci z CDC, wskazujące na obecność licznych umiejętności u zbadanych dzieci. Podałam wtedy rezultaty badań jeszcze nieopublikowane.

Moi studenci pracowicie analizowali taśmy z nagraniami wideo. Materiał powstał podczas sesji terapeutycznej metodą Montessori. Oglądaliśmy filmy klatka po klatce – siedemset bądź tysiąc fotografii, w zależności od długości dialogu dziecka z terapeutą. Wyjeżdżaliśmy też do Monachium na konsultacje z autorami metody badania fenotypu behawioralnego.

Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN" najpierw starało się skupić wszystkie polskie rodziny dzieci z zespołem kociego krzyku. Brytyjskie stowarzyszenie rodzin dzieci z tym zespołem obchodziło w 2001 roku swoje dziesięciolecie. Ich działalność doprowadziła do przeprowadzenia odpowiednich badań naukowych, na podstawie których można dziś bardziej optymistycznie spojrzeć na rozwój dzieci z CDC. Grupa rodziców z Australii zrealizowała film, dostępny w polskim stowarzyszeniu, o dzieciach uczęszczających do gimnazjum. Włosi skupiający 80 rodzin uzyskali fundusze z telekomunikacji, aby prowadzić dalsze badania naukowe. Trzeba sprawy brać w swoje ręce.

Historia panny Kasi[3]

Kasia jest młodą kobietą o życzliwym spojrzeniu. Odwiedziłam ją w domu, w jednym z mieszkań warszawskiego blokowiska, gdzie mieszka z rodzicami od trzydziestu lat. Ojciec pracuje, matka opiekuje się nią przez całe życie.

Niepełnosprawność intelektualna może w wielu przypadkach wiązać się z zespołem genetycznym, ale rozpoznawanie jego rodzaju w wieku dorosłym nie jest łatwe. Kontakt z poradnią genetyczną, o ile w ogóle ktoś o tym pomyślał, kończy się zazwyczaj w dzieciństwie. Istnieje bowiem przekonanie, że jeśli coś jest uwarunkowane genetycznie, to niczego już nie można zrobić. Tymczasem przed genetykami stają nowe wyzwania – usłyszeć problemy rodzin i osób z odmiennością genetyczną, zorganizować poradnictwo medyczne i psychologiczne oparte na znajomości psychologicznych uwarunkowań poszczególnych odmienności.

Białe sznurowadła

Kiedy ją odwiedziłam, wyciągając do niej rękę, powiedziałam na powitanie:

– Dzień dobry, pani Katarzyno. – Nie odpowiedziała tym samym gestem, choć wydawało mi się, że świetnie go odczytała. Matka nie kryła zaskoczenia formą przywitania.

– Ależ pani doktor, to przecież Kasia! Trzeba do niej jak do dziecka, bo inaczej nie zrozumie.

Moje ciche pytanie: – Dlaczego? – pozostało bez odpowiedzi. Pani Katarzyna przyniosła pustą butelkę po wodzie mineralnej. Patrząc mi w oczy i żywo gestykulując, usiłowała coś wyjaśnić. Uparcie dopominała się o coś, do czego jest przyzwyczajona.

– Ona prosi o sznurowadła, i to najlepiej białe – dowiedziałam się od zebranych pań, a ja przyniosłam tylko bułeczki jagodzianki. Okazało się jednak, że bardzo je lubi i, co nie uszło mojej uwagi, potrafi samodzielnie zjeść.

Kiedy rozmawiałyśmy, zwijała sznurowadła w kulki i wsuwała je przez szyjkę butelki do środka. To była jej praca i zabawa. Na koniec dostała brawa od zgromadzonych – to był jedyny dostępny jej sukces podczas naszego spotkania. Chwilami podchodziła do mnie z zapłakanymi oczami, wówczas mama uspokajała ją, tłumacząc, że ta pani przyszła tylko porozmawiać i nigdzie nie zamierza jej zabrać. Dowiedziałam się, że lubi muzykę popularną, szczególnie przeboje zespołu Ich Troje. Znakomicie odróżnia muzykę klasyczną od popularnej. Kiedyś była na sztuce dziecięcej w operetce, którą, ku zaskoczeniu mamy, świetnie zrozumiała. Wyrażała swój gniew, strach i rozbawienie adekwatnie do tego, co śpiewano bądź mówiono ze sceny.

Wszyscy się odwracali

Gdy na starannie nakrytym obrusem stole pojawiły się domowe wypieki, szarlotka w kilku wersjach i pyszny kompot z czarnych porzeczek, mama Katarzyny zaczęła opowiadać:

– Kiedy Kasia się urodziła, była malutka, mniejsza niż inne noworodki. Głośno i dziwnie płakała. Nie mogła połykać. Była taka wiotka, że bałam

się o jej życie. Najpierw mówiono mi, że nie przeżyje tygodnia, potem miesiąca, a potem, że do pięciu lat tylko będzie żyła. To straszne, usłyszeć taką informację już na początku życia dziecka! Kiedy mówiono mi potem o dziesięciu lub nawet dwudziestu latach, już w to nie wierzyłam. Myślałam sobie: skąd biorą takie informacje lekarze? Nikt tego na czole nie ma wypisanego. Czy taka pani albo pan doktor wiedzą, ile sami przeżyją? Bzdura. Kasia skończyła 30 lat i ma się dobrze. Dowiedziałam się potem, że takie dzieci pojawiają się z częstością 1:50 000 urodzeń, ale nigdy nie spotkałam podobnego dziecka, choć bardzo bym chciała porozmawiać z kobietami mającymi porównywalne problemy.

Proszę sobie wyobrazić, że kiedy zachodziłam do sąsiadki, to ona szybko zamykała swoje dzieci w pokoju, aby nie miały z Kasią kontaktu. Nigdy nie dowiedziałam się, czego się obawiała. Cóż ona mogła zrozumieć? A czasem pragnęłam z kimś porozmawiać, poprosić o popilnowanie Kasi. Na podwórku dzieci się wyśmiewały, że głupia, że inna, że brzydka. Kuzynka Kasi, jej rówieśniczka, chętnie przebywająca z nią w domu, przybiegała z pretensją w głosie:

– Dlaczego dzieci dokuczają naszej Kasieńce? Ona taka śliczna! To co, że nic nie mówi. Zróbcie coś. A my nie mogliśmy tego znieść i Kasia najczęściej zostawała w domu. Było bardzo ciężko. Wszyscy się od niej odwracali. Kiedy Kasia miała pięć lat, umarła moja mama. Umierając, prosiła:

– Obiecaj mi, dziecko, że jej nigdy nie oddasz, że sama ją wychowasz – Obiecałam. Z czasem urodził się jeden syn, potem drugi. Wszystko było na mojej głowie. Z tamtego okresu pozostało trochę zdjęć.

– Dlaczego jest pani smutna na tym zdjęciu z psem Pluto? – zapytałam. – Widzę, że twarz Kasi jest pogodna, jej brat śmieje się z tatą, a pani?

– Wtedy nie było mi do śmiechu. Mąż jeszcze pił, a tu dwoje małych dzieci plus Kasia, z którą nikt spoza rodziny nie chciał przebywać. Chłopcy dorastali razem i nigdy nie skrzywdzili siostry. Potrafili się z nią bawić, stawali w jej obronie, kiedy podrośli.

I tak nic nie rozumie

– A lekarze? – zapytałam naiwnie. I znów popłynęła opowieść:

– Lepiej nie mówić. Niektórzy bali się do niej zbliżyć. Kiedy trzeba było leczyć ząbki, mówili: „Po co?”, nosić protezę, bo zgryz nieprawidłowy: „Po co?”. Myślę, że ona żołądek ma taki sam jak inne dzieci i źle pogryziony pokarm tak samo jej zaszkodzi. Widzi pani, nadal chodzi nieprawidłowo. Nie jest wprawdzie tak pochylona i kiwająca się jak dawniej, ale już zaczyna się skrzywienie kręgosłupa. Przydałyby się pewnie odpowiednie buty. Ale jej nie chcą dać. Przecież jest inna. Po co takiej? Kiedy pytałam lekarzy, dlaczego ją tak traktują, odpowiadali wprost: „Przecież takiej to nic nie potrzeba, bo i tak nic nie rozumie”.

Kasia zaczęła siedzieć, gdy skończyła dwa lata, a chodzić, kiedy miała cztery lata, i nawet siusiu się nauczyła sama robić do toalety. W wieku pięciu lat poszła do przedszkola. Była tam wspaniała pani dyrektor. Sama miała problemy ze swoimi dziećmi, to mnie rozumiała i pomogła. W przedszkolu Kasia przebywała do dziewiątego roku życia, potem poszła na pięć lat do szkoły życia. W okresie przedszkolnym miała alergie i nasza pani doktor niczego jej nie odmówiła, nawet pomogła wyjechać do sanatorium. Nie wszyscy lekarze są jednakowi. Potem, co roku, od kiedy skończyła dziesięć lat, jeździła na miesiąc na kolonie – nad morze, nad jeziora, do Ciechocinka. Rok w rok mogłam wziąć oddech i to był czas dla mnie.

Moi synowie bardzo ją kochali. Jeden z nich to nawet w szkole o nią się bił i podpalił kosz od śmieci na znak protestu. Musiałam się potem tłumaczyć. Odeszli już z domu, założyli rodziny, ale Kasi nie przestali kochać. Ostatnio Krzysztof z Kasią na weselu w pierwszej parze wywijali! – mama Kasi z dumą pokazuje zdjęcie tańczącej pary. – Wiem, że gdy nas zabraknie, to nie zostawią siostry na łaskę losu.

Uśmiech przez łzy

Przede mną leży stos zdjęć z różnych okresów życia Kasi. Pierwsze fotografie są naprawdę śliczne. Odmienność rysów twarzy rozpoznawalna tylko dla fachowców dysmorfologów. Śliczna, zadbana dziewczynka z pogodnym wyrazem oczu. Mama w sekrecie przyznała, że były okresy gryzienia, wyrywania innym włosów i nadpobudliwości, ale na szczęście minęły.

Obserwuję dziś pannę Katarzynę i widzę, że jakby się poddała. Uśmiecha się przez łzy. Potargała fotografię z panem Wojtkiem z ośrodka, w którym się nieszczęśliwie zakochała. Jeszcze jedno zdjęcie znalazła w mojej obecności i zniszczyła. Potem długo stała, patrząc na świat przez okno balkonowe. Długonoga, smukła i z piękną fryzurą na małej główce. Tylko protruzja zębów, którą obserwowałam, nie dodawała jej uroku. Mogła powstać jako reakcja na samotność i izolację. Kasia dawniej intensywnie ssała palec, może nie zabrano jej smoczka na czas. Mama teraz chciałaby jeszcze coś poprawić. Podczas naszej rozmowy nie wiedziała, że stały aparat korekcyjny można mieć tylko prywatnie, za co najmniej dwa tysiące zł, bo ruchoma proteza jest dostępna tylko do czternastego roku życia.

– Pani doktor – zapytała mnie w którymś momencie mama Kasi. – Czy ona jest brzydka? Ubiera się ładnie. Jest schludna. Lubi czystość. Nawet bracia pilnowali, aby zawsze była elegancka i pachnąca.

Mama ma dziś więcej odwagi w szukaniu pomocy. Zmieniły się czasy. Osiedlowe koło rodzin z podobnymi problemami stanowi oparcie. Straconego czasu jednak nikt nie wróci.

W drodze do Basi[4]

W dżdżysty listopadowy poranek mkniemy z Piotrem szosą na Pomorze. Płońsk, Sierpc, bydgoska obwodnica. Drzewa umykają w tył. Jednym z celów podróży jest dom Basi – piękny, z niebieską elewacją i gankiem okolonym białymi kolumnami. Parę lat temu odwiedzała go koleżanka z naszego zakładu. Zbadała Basię i zrobiła jej kilka fotografii. Dość łatwo rozpoznawaliśmy na nich te cechy twarzy, które czyniły Basię podobną do innych dzieci z diagnozą monosomii 5p, najczęściej nazywanej zespołem krzyku kociego. Dostaliśmy wtedy sygnał od znanego nam cytogenetyka z Pomorza. To było zgodne z naszymi oczekiwaniami, bo już wtedy wiedzieliśmy, że jeden z chromosomów Basi był krótszy. Nastąpiła tak duża utrata fragmentu ramion krótkich chromosomu 5., że była widoczna

pod mikroskopem. Forum internetowe Stowarzyszenia na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” okazało się pomocne w wymianie informacji – sygnały o naszych zainteresowaniach badawczych dotarły bezpośrednio do rodziców Basi, którzy nas zaprosili do siebie.

Utracone krótkie ramię chromosomu nr 5

Basia nie chodziła i nie mówiła; miała mniejszą głowę. Z niepokojem oglądaliśmy zmiany kostne. Ich zakres znacznie przekraczał znany dotychczas zestaw objawów typowych dla zmian chromosomu 5p. Nierówna długość palców, zrosty skórne na dłoniach i stopach oraz zdeformowany, wypukły jak piłka kręgosłup.

Wtedy zelektryzowała nas wiadomość z USA, że odkryto na chromosomie 5., na jego krótkim ramieniu, gen nazwany *NIPBL*. Jego utrata lub uszkodzenie, czyli mutacja, może doprowadzić między innymi do zaburzeń układu kostnego u dzieci. Udało się nawiązać współpracę z naukowcami w Houston. Wysłaliśmy tam na badania komórki Basi. Testy zrobiono bezpłatnie, a za przesyłkę materiału zapłaciła nasza uczelnia. Po kilku miesiącach przyszła odpowiedź – gen NIPBL nie jest utracony. Trzeba było dalej szukać przyczyny zaburzeń.

Kolorowe chromosomy

Dzięki skierowaniu finansów z Departamentu Stanu USA ds. kontroli zbrojeń na badania genetyczne udało się poznać po dziesięciu latach prac przybliżoną liczbę cegiełek budujących ludzki genom. Przeżywamy dziś rozkwit genetyki, towarzyszy temu rozwój narzędzi badawczych, a w konsekwencji ich wprowadzenie do diagnostyki pojedynczych osób. Otwierają się nowe możliwości wyjaśniania zaburzeń o podłożu genetycznym i poszukiwania metod terapeutycznych. Jedną z rewelacji ostatnich lat w cytogenetyce była nowa metoda wykrywania utraty lub nadmiaru materiału chromosomowego, niewidocznego pod mikroskopem, za pomocą sond molekularnych oznakowanych fluorochromem. Fluorescencja – luminescencja barwnika na sondzie stanowi sygnał, że badany region chromosomowy jest obecny lub utracony. Są to zmiany nazywane submikroskopowymi.

Koleżanka z Belgii, która dysponowała odpowiednim sprzętem do tego typu badań, zgodziła się sprawdzić, co się dzieje na chromosomach Basi. Jadąc na konferencję naukową do Belgii, dostarczyłam jej komórki do badań. Okazało się, że skrócenie jednego chromosomu Basi było skutkiem bardziej złożonych przegrupowań niż prosta utrata materiału chromosomowego zwanego delecją. Na ułamanym końcu chromosomu 5. przylepił się jeszcze fragment z innego chromosomu. Udało się nam zdiagnozować, że ten dodatkowy materiał pochodził z krótkiego ramienia chromosomu 7. Taka sytuacja mogła wpłynąć na obraz kliniczny zaburzeń wywołanych przez brak fragmentu chromosomu 5.

Po tym odkryciu zaczęło się poszukiwanie w bibliotekach i Internecie informacji, jak wyglądają dzieci z dodatkowym fragmentem krótkiego ramienia chromosomu 7. W naszej poradni nigdy nie mieliśmy dziecka z podobną zmianą. Koledzy w Warszawie zarejestrowali tylko jedno dziecko, ale też było to mało pomocne, bo dodatkowa zmiana na chromosomie 7p dotyczyła innego fragmentu. Sprowadziliśmy około czterdziestu angielskojęzycznych artykułów. Jedna z koleżanek większość z nich przetłumaczyła i dokonała specjalnej analizy objawów klinicznych. Niestety – nie było identycznej zmiany, a większość z prac nie podawała, czy wystąpiły zmiany kostne. Nie mogliśmy znaleźć żadnego dowodu, czy ten maleńki fragment z chromosomu 7. mógł zniekształcić kręgosłup Basi i wywołać inne zaburzenia niespotykane w zespole CDC. Na międzynarodowym spotkaniu genetyków europejskich konsultowałam to z kolegami z USA. Nikt nie umiał podpowiedzieć, co to jest. Nikt nie miał podobnej obserwacji klinicznej ani chromosomowej.

Rodzina

Pomocne mogły być badania rodzinne. Obserwacje kliniczne spokrewnionych z Basią osób mogłyby wykazać powtarzalne zmiany w zakresie twarzy, dłoni, stóp i kręgosłupa. Należałoby próbować ustalać korelacje, jeśli byłyby powiązane z podobnymi zmianami podłoża genetycznego. Zbadanie rodziców Basi było także problemem organizacyjnym, ze względu na odległość ich miejsca zamieszkania od naszej placówki. Udało się nam spotkać razem przy okazji konferencji w Gdańsku. Moja koleżanka z pokoju, diagnosta laboratoryjny z zawodu,

dziwiła się, gdy w hotelu przeprowadzałam ocenę fenotypu rodziców dziewczyny, pobierałam materiał do testów, oglądałam zdjęcia rentgenowskie. Wyniki zachęcały do dalszych badań.

Najważniejsze jednak, że poznałam historię Basi. Przez wiele lat nikt się nią nie zainteresował. Rodzice czuli się bezradni w kontaktach ze służbą zdrowia. – Rzadki zespół. Nic się nie da zrobić. To genetyczne. – przytaczali mi najczęstsze opinie, znane z innych opowieści rodziców.

Houston i Leuven

Wiosną 2005 roku udało mi się polecieć do Houston. Tam w zakładzie genetyki pracuje sześćset osób (u nas, w Białymstoku sześć). Dyskutowałam o problemie Basi z naukowcami, którzy badali u niej przedtem położenie genu NIPBL na zmienionym chromosomie. W Houston zobaczyłam, jak szukają genów położonych na samym złączeniu dwóch chromosomów po translokacji chromosomowej, czyli w regionie punktów złamania. Już wcześniej udało się nam ustalić, że u jednego z rodziców Basi doszło do przegrupowania, do tak zwanej translokacji chromosomowej. W miejscu połączenia fragmentów geny mogą być nieczynne na skutek braku właściwej regulacji.

Następnie trzeba było sprawdzić, co się dzieje z genami, które w wyniku przegrupowania znalazły się na obcym terytorium – innym chromosomie. – To bardzo pracochłonne, musielibyśmy kogoś zatrudnić specjalnie na kilka miesięcy, by mógł się tym zająć – usłyszałam w odpowiedzi. – Czy możecie przyjąć moją studentkę na staż wakacyjny? – zapytałam. Po wielu formalnościach i zabiegach udało się spełnić moje marzenie. Znalazłam odważną i zdolną studentkę. Wykonała ogromną pracę doświadczalną i przybliżyła nam informacje, jakie są geny na złamanych końcach chromosomów Basi i co się z nimi dzieje. Znów zaczęliśmy przeczesywać literaturę fachową.

Nie udało się zrobić wszystkiego w USA. Trzeba było zapukać do laboratorium w zaprzyjaźnionym Leuven. Moja studentka, już jako doktorantka, kolejne wakacje spędzała nad probówkami z materiałem Basi, jej rodziców i dziadków. Skorzystała też z gościny wyrozumiałej Polki, która ją przyjęła na ten czas do własnego mieszkania. Chciała zrobić jak najwięcej. Widziano ją w laboratorium nawet w soboty i niedziele. Nie

wszystkie próby mogły być jednak sfinalizowane. Pojawiła się następna niespodzianka – awaria stosunkowo nowej aparatury. Zanim ją zreperowano, wakacje się skończyły. Na szczęście odpowiednio przerobiony materiał badawczy został przygotowany w taki sposób, że eksperymenty mogły być dokończone w Polsce.

Niebawem mogliśmy napisać do rodziców Basi:

> Wiemy już od tygodnia, że nieznany dotąd gen z chromosomu 5. uległ złamaniu i połączeniu z genem na chromosomie 7. Spieszymy o tym donieść Państwu, dziękując serdecznie za cierpliwość i dotychczasową współpracę. Bez życzliwości Państwa, bez pomocnej dłoni wielu osób i odwagi moich współpracowników, nigdy nie udałoby się tego dokonać. Przed nami kolejny etap poszukiwania informacji o funkcji genu Basi.

U Basi w domu

Potrzebowaliśmy więcej informacji klinicznych od członków rodziny: babci, dziadka, siostry. Postanowiliśmy pokonać ponad pięćset kilometrów, by się z nimi spotkać. Naszą propozycję przyjęli z entuzjazmem. Zaciekawienie pomagało znosić trudy ostatniego etapu podróży. Wreszcie znajomy adres i niebieski dom z kolumnami. Na ganku powitał nas serdecznie gospodarz. Cała rodzina, razem z psem, siedziała w ogromnym, jasnym pokoju. Dziadkowie na kanapie przy małym stoliku. Sprawiali wrażenie nieco spłoszonych naszą wizytą. Matka i siostra Basi zaraz po powitaniu rozpoczęły krzątaninę w kuchni. Biały obrus przykrywał duży stół. A Basia? Czarnowłosa kruszyna, jak się potem dowiedziałam, ważąca tylko dwadzieścia pięć kilogramów, ginęła w wielkiej przestrzeni. Leżała, a raczej klęczała na środku pokoju na materacu. Nie widziałam jej twarzy, tylko opadające kosmyki włosów. Na pierwszy plan wysuwał się wygięty w pałąk kręgosłup, przykryty granatowym sweterkiem. Basia chyba nic wokół nie widziała i nie wiedziała, że ma gości. Kiwała się rytmicznie. Wokół leżało kilka pluszowych zabawek: rudy miś i lalka w niebieskiej sukience. W którymś momencie Basia odchyliła głowę i zobaczyłam jej czarne oczy. Włożyła do ust łapkę misia. Drżała przez chwilę i znów zaczęła się kiwać.

Mama wzięła Basię na ręce i usiadła z nią przy stole. Karmiła ją tak, jak się karmi kilkuletnie dziecko. Wydawało mi się, że jedna ręka Basi wymykała się spod uchwytu matki. Może chciała po coś sięgnąć albo aktywniej uczestniczyć w spożywaniu posiłku?

Dziadkowie mogli wreszcie podzielić się swoimi kłopotami zdrowotnymi i pochwalić nadchodzącymi złotymi godami. Są dumni, że dotrwali tak długo razem, choć nie mieli łatwego życia.

– Nosiłam małą na rękach, wkładałam ją do łóżeczka. Czy to nie mogło mi przyśpieszyć tych zmian, które teraz mam z kręgosłupem? Plecy mnie bardzo bolą – zwierzała się babcia. – Kręgosłup jest osłabiony i u matki Basi, silne bóle reumatyczne już się pojawiły, mimo że to jeszcze nie ten wiek.

Patrząc na kręgosłup Basi, zastanawiam się oburzona, dlaczego nie został zoperowany na czas?

– Lekarze mówili kiedyś, że to neurogenne i że serce osłabione może przestać bić, więc rodzice się nie zdecydowali na zabieg – tłumaczyła babcia. – Pani doktor, nikt się Basią nie interesował! Nikt nam nie chciał wytłumaczyć, co jej jest! Płakała jak kot, to nam mówiono, że umrze po dwóch tygodniach. Jak podrosła, że odejdzie od nas po trzech latach, potem dawano jej siedem lat, a ona już ma dwadzieścia. Jak tak można prorokować? – mówił ojciec dziewczyny.

Oglądamy wszystkim ręce, nogi, kręgosłupy. Robimy fotografie. Kiwamy mądrze głowami. A tak naprawdę, na ile z tych pytań potrafimy rzetelnie odpowiedzieć? Jeden mały gen sprawił, że się tu znaleźliśmy. Czy potrafimy sobie udzielić odpowiedzi na pytanie: czy to on jest sprawcą zmian kostnych i czy obserwacja może być użyta do diagnostyki takich zmian w przyszłości? Czy cierpienia Basi i jej rodziny mogą być zamienione na dobro ogólne? Czy po to Basia się urodziła, aby powierzyć nam jeszcze jedną tajemnicę o funkcji organizmu?

Kiedy opuszczaliśmy jej dom, zaczął sypać śnieg. Otulał czarną, zmokniętą ziemię białą kołdrą. Niósł spokój i nadzieję.

Niecodzienność[5]

Adrianna była zdrową, mądrą dziewczynką, która rozwijała się początkowo bardzo dobrze. Uśmiechała się do mamy, chwytała zabawki, dobrze ssała pierś, przybierała na wadze. Gdy się urodziła, wszystko było w najlepszym porządku i nic nie zapowiadało późniejszych zmian. Pewnego dnia straciła zainteresowanie zabawkami, przestała mówić, zaczęła się oddalać psychicznie i emocjonalnie od rodziców.

Dziś Adrianna jest 31-letnią panną, oczkiem w głowie rodziców, z którymi mieszka. Mała główka, oznaki wczesnej siwizny we włosach, nieco przygarbione plecy, bardzo długie nogi – to uchwycone lekarskim okiem cechy Adrianny. Gdy się porusza, stawia nogi do środka i wówczas całe ciało przedziwnie balansuje. Stopy ma małe. Nie lubi nierównych powierzchni. Przekraczanie krawężnika sprawia jej trudność. Wtedy opiera się o ramię taty.

Akwarium

Gdy pojawiłam się u niej z wizytą, uważnie patrzyła na mnie swymi czarnymi, pięknymi oczami. Podała rękę, choć nie od razu i nie tak chętnie jak przed rokiem. Comiesięczne kobiece dolegliwości rozdrażniały Adriannę. Na przywitanie krzyk, a potem plucie. Dopiero po chwili, kiedy pani Maria starała się ją uspokoić, usłyszałam, jak mówi słodkim głosem: – mama, mama. Gwałtownymi ruchami wskazywała, żeby usiąść za stołem. Potem pokazywała palcami swój język jako zaproszenie do poczęstowania się czekoladką z pudełka, ciastem upieczonym przez jej matkę albo nalewką własnej roboty.

W pewnym momencie Adrianna podbiegła do telewizora. Nie mogła opuścić emitowanego właśnie ulubionego teleturnieju – „Familiady”. Wyrosła już z Bolków i Lolków, pięknych królewien i bajek Disneya. Usłyszałam, jak szepcze do telewizora, rozmawia z kimś własnym językiem, niezrozumiałym dla domowników.

Ręce Adrianny układały się w przedziwną plątaninę ramienia z przedramieniem i wysuniętym łokciem. Nie zauważyłam przedtem u niej takiego gestu. Nie zrozumiałam go do dzisiaj. Adrianna zaczęła krążyć

niespokojnie wokół stołu i nagle wskazujący palec skierowała na drzwi. – Idź tam – usłyszałam w wyobraźni. Starałam się stawiać opór. Usiadłam obok drzwi do piwnicy, bezpośrednio na schodach prowadzących do sypialni Adrianny. W końcu uległam Adzie z ciekawości. Poszłyśmy do piwnicy. Stało tam ogromne akwarium. Wspaniała, dumna ryba pielęgnica, o niezwykłych kolorach i pokaźnych rozmiarach, łypała na nas swoimi oczami. Dałam wyraz swojemu zachwytowi nad rybą i przenikliwością panny Adrianny. Wiedziała wcześniej, że mi się to spodoba i chciała udowodnić, że ona też potrafi czymś zaimponować. Komunikat przez nią wysłany miał inne znaczenie, niż pierwotnie przypuszczałam. Może z czasem nauczę się rozumieć Adę. Można się przecież komunikować bez użycia słów.

Groszki i róże

W domu Adrianny na ścianach wiszą pamiątki: zasuszone kwiaty, żółte słoneczko – prezent od Ady na imieniny mamy. Dwie prace w glinie – ciekawa w kształcie abstrakcja o kakaowym odcieniu z odciskami palców i mniejsza, kremowa z napisem „Dla mamy i taty od Ady” – wiszą na reprezentacyjnej ścianie nad stołem w jadalni jako największe skarby. Na półce stoją inne drogie pamiątki: czerwony koń podarowany przez profesora Hagberga ze Szwecji, u którego była na konsultacji, portrety i fotografie Adrianny i jej bliskich. Na stole róża przyniesiona z domowego ogrodu, w którym jesień czerwieniała dzikim winem. Kwitły żółte glicynie i astry syberyjskie. W oczku wodnym można było dojrzeć ryby – czerwone, biało-niebieskie i srebrzyste.

– Tu, w altance czytamy książki. Nawet zimą tu przychodzimy, fontannę podgrzewamy specjalnym systemem – wyjaśnił ojciec Adrianny.

Trawa w ogrodzie zachowała soczystą zieleń aż do października, mimo upalnego lata tego roku.

Tego dnia wyjechaliśmy na dworzec, by spotkać się ze szczególnym gościem, panią Annet van Betuw z Chromosome Help Station z Holandii, która przybyła ocenić dzieci specjalnej troski w Polsce i porównać ich warunki z dziećmi mieszkającymi w innych krajach Unii Europejskiej. Z jej raportem pt. *Osoby z rzadkimi zaburzeniami osobowymi i ich najbliżsi* –

europejski punkt widzenia można się zapoznać na stronie Stowarzyszenia na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi GEN[6].

Towarzyszyła nam Adrianna. W samochodzie była spokojna. Palec wskazujący ciągle trzymała w buzi, czasem gwałtownie wyrzucała rękę do przodu, albo krzyczała, gdy coś wzbudzało jej zainteresowanie. Na mój powrót z niezwykłym dla niej gościem czekała cierpliwie, ojciec zabawiał ją opowiastkami. Zaaferowana panią Annet sama przestałam na jakiś czas obserwować Adriannę. Nie na długo. Na widok pani Annet wydała głośny okrzyk przywitania i znowu włożyła do ust palec pokryty bliznami od wieloletniego ssania i gryzienia. Z bezczynności? Z niezaspokojonej potrzeby poczucia bezpieczeństwa? Czy to jest forma przekazywania otoczeniu swego stanu ducha? Nie znalazłam odpowiedzi.

Nici Adrianny

Mimika i gesty wskazują, że Adrianna rozumie wiele. Nie wiem jednak, co rozumie, a czego nie – ona sama przecież mi tego nie powie. Wymawia tylko pojedyncze słowa: „nie chcę” i „ mama”, to wszystko, co usłyszałam przez dwa dni, które z nią spędziłam. Mimo to odkryłam jedną tajemnicę. Wiem, w jaki sposób – krępujący i trudny dla jej rodziców – potrafi przekazać swoje emocje, mianowicie szarpie na sobie ubranie. Zaczyna się od gryzienia bluzki, potem następuje rozrywanie na tyle części, ile się da. Bluzka czy sweter nie wystarczają na jeden dzień! Cały stos ubrań przygotowanych do łatania i zszywania leży na strychu. Zajmuje się tym ojciec Adrianny. Można podziwiać efekty jego pracy: kolorowe wzory wokół dziur, wymyślne mereżki czy dodatkowe sploty z nici. Co wieczór taniec z poczciwym Singerem. *Perpetuum mobile*.

Adrianna chodzi do dzielnicowego ośrodka samopomocy cztery dni w tygodniu. Rodzice muszą przecież pracować.

– Nikt jej nie chce tam, poza domem. Jest inna, nieobliczalna. Nie mówi, nie wiadomo, czego chce. Skarżą się na nią w ośrodku – mówi mama Adrianny.

Ja zaś twierdzę, że jeśli ktoś nie potrafi wypowiedzieć nawet pojedynczego słowa, to wcale nie znaczy, że niczego nie rozumie, nie czuje i że ma pustkę w głowie.

Piękne dziewczyny w kapeluszach

Adrianna miała swego czasu kilka napadów padaczkowych. Otrzymała odpowiednie leczenie. W jej mieście powstało towarzystwo działające na rzecz pomocy osobom z padaczką. Pani Maria wybrała się na zebranie. Wróciła zdesperowana. Takich jak Adrianna nie chcieli.

– To dla normalnych z padaczką, a nie dla „takich". Trzeba się wysilać, żeby ją zrozumieć, a po co? – mówi pani Maria.

Matka Adrianny nie dała jednak za wygraną. Znalazła inne stowarzyszenie i dzisiaj tam działa. Jest nawet w zarządzie. Przyjmuje telefony, załatwia mnóstwo spraw – wszystko społecznie, z potrzeby serca. Współpracuje z rodzicami, którzy nie poddali się zwątpieniu i dzielą się swoimi troskami z innymi. Poszukują właściwych rozwiązań problemów istotnych dla ich dzieci – odmiennych, ale niepowtarzalnych, bardzo przez nich kochanych, a odrzucanych przez społeczeństwo.

Ada jest córką i wnuczką. Mogła być siostrą, ale jej brat umarł zaraz po urodzeniu i omal nie zabrał ze sobą mamy. Pani Maria, jak widać na starych fotografiach, kobieta olśniewającej urody, do dziś trzyma fason. Potrafi cieszyć się życiem. Umie elegancko się ubrać i zrobić odpowiedni makijaż. Używa dobrych perfum. Uśmiecha się jednak przez łzy. Nawet jeśli nie płyną po policzkach, to są gdzieś pod powiekami, raczej wyczuwalne niż widzialne. Ktoś porównał wyraz oczu matek dzieci odmiennych do oczu sarny: pięknych, mądrych i zawsze wilgotnych. Zauważyłam, że pani Maria na strychu trzyma obrazy pięknych dziewcząt w kapeluszach. Niespełnione marzenie o córce, jaką pewnie byłaby Adrianna, gdyby nie ten genetyczny, zaklęty krąg? Pod sufitem powieszono sowę wydzierganą na terapii zajęciowej w ośrodku. To oznaka mądrości i wiedzy – symbol tego niezwykłego domu i jego mieszkańców.

Spotkanie z Wandą[7]

O dzieciach można opowiadać w nieskończoność – począwszy od pieluch, pierwszego uśmiechu, pierwszego zęba czy pierwszego kroku, poprzez

zmagania lat szkolnych, aż do studniówkowego poloneza przed wejściem w dorosłe życie. Na ogół schemat jest podobny i tylko w szczegółach modyfikowany przez życie. Czasem los płata figla i konstrukcja ulega modyfikacji. Wtedy okazuje się, że to, co kształtuje normę, budzi nasz podziw i zdumienie. Zmiana zaskakuje. Czy jesteśmy na nią przygotowani?

– Dobrze, że już wiemy, że córka ma zespół Retta, potwierdzony badaniem molekularnym genu o dziwnej nazwie *MECP2* – mówi pani Renata.

– Tylko jedna cegiełka kwasu nukleinowego tego genu uległa zamianie z C na G. To wystarczyło, aby maszyna – ciało ludzkie pracowało już na innych obrotach i innym rytmem – wyjaśniam matce Wandy. Ten gen to zarządca innych genów. To jest źródło odmienności Dusi.

Dzieci z zespołem Retta jest znacznie więcej niż z innymi rzadkimi zespołami genetycznymi. Dlatego wydaje się, że dziewczynki z tym zaburzeniem mają podobny wygląd i problemy.

Duża grupa dzieci z zespołem Retta przykuta jest do wózka inwalidzkiego. Postępujące skrzywienie kręgosłupa nasila problemy z poruszaniem się, a potem – wskutek ucisku na płuca – uniemożliwia oddychanie. Często dziewczynki z zespołem Retta nie tylko nie mówią, ale i nie gestykulują. Ich ręce wykonują stereotypowe ruchy zaciskania, głaskania, klaskania, trzepotania. Kiedyś zauważyłam jednak, że podczas przedstawienia w Ciechocinku wszystkie rączki dziewczynek z zespołem Retta pracowały jednakowo – w rytmie walca, polki czy makareny odgrywanej na scenie. Potrzebę komunikacji wyrażają za pomocą spojrzenia. Trzeba włożyć dużo wysiłku, aby prawidłowo odczytać ich wyraz twarzy, ton głosu lub też zrozumieć informację przekazaną poprzez różne formy potrząsania ciałem. Tak naprawdę nie wiemy, ile rozumieją i co czują dziewczynki z zespołem Retta.

Dziwne początki

– Wanda urodziła się jako nasza druga córka w styczniu 1986 roku – opowiada pani Renata. – Nie było z nią początkowo problemów, ssała pierś, przybywała na wadze. Cieszyliśmy się. Edytka już chodziła, więc można było zająć się młodszą córką. Od drugiego miesiąca życia Dusia, jak ją w domu nazywaliśmy, zaczęła wykonywać rytmiczne ruchy zamykania i

otwierania piąstek. Nigdy nie obserwowaliśmy tego u starszej córki. Myśleliśmy początkowo z mężem, że Wandzia ma dziwne zwyczaje. W końcu te dwa ruchy powtarzała przez cały dzień.

Kiedy dzieci w jej wieku bawiły się już zabawkami, ona jeszcze nie potrafiła utrzymać grzechotki w rączkach. Chwytała ją i zaraz upuszczała, tak jak robią całkiem małe dzieci, a poza tym nie podążała za nią wzrokiem. Z czasem wyrzucała od siebie zabawki ze złością. Przykro nam było, że w tym czasie nie uśmiechała się do nas i nie reagowała na uśmiechy siostrzyczki. Wandzia bardzo długo nie umiała chodzić. Wędrowała po domu, pełzając, a potem na czworakach i nie zdawała sobie sprawy z grożącego jej niebezpieczeństwa. Zdejmowaliśmy ją nieraz z parapetu, okna, szafek, a nawet z poręczy balkonu na pierwszym piętrze. Nigdy nie pamiętała o naszych przestrogach. Razem z nią, Edytą i psem wybieraliśmy się na pobliskie pagórki. Dusia uwielbiała zjeżdżać tam na pupie w dół, a potem wspinać się w górę za psem – na czworakach. Ale ćwiczy! – cieszyliśmy się. W podobnej pozycji Wandzia brodziła w Wiśle. Może to pomogło jej osiągnąć kolejny ważny etap – w wieku około dwóch lat postawiła swój pierwszy samodzielny krok. Początkowo poruszała się, trzymając się naszych rąk lub palców siostry. Kołysała biodrami jak kaczka, a rączkami wymachiwała jak pajacyk. Jednak poruszała się – samodzielnie! Penetrowała w nowy sposób otoczenie. Bardzo to przeżywaliśmy. Wandzi dziwnych pomysłów nie brakowało, aż eksploracja nowości przekroczyła próg bezpieczeństwa. Chwila naszej nieuwagi i rozpuszczalnik do farb trafił z butelki do jej buzi. To było straszne! Pogotowie, płukanie żołądka, trwoga o życie i zdrowie córki. Pobyt w szpitalu trwał siedem dni. Tydzień izolacji od bliskich, zmienionych warunków, innej kolorystyki, dźwięków i zapachów. Tydzień stresu dla Wandzi i dla nas. Po powrocie ze szpitala nie można było poznać naszej Duśki. Przestała chodzić. Była stale zalękniona, kiwała się w przód i w tył, patrząc bezmyślnie przed siebie. Najgorsze były noce. Wtedy pohukiwała jak sowa, szlochała bądź wydawała inne dziwne dźwięki. W żaden sposób nie można było jej uspokoić ani utulić w ramionach. Strachem reagowała na kąpiel – jedna z jej nielicznych przyjemności zamieniała się we wspólny koszmar.

Problemy neurologiczne

Zagubieni i przerażeni drastyczną zmianą w zachowaniu Wandzi nie wiedzieliśmy, co robić. Lekarze nie potrafili nam pomóc. Na wsi nie znano takiego przypadku. Nie mieliśmy jeszcze pojęcia, że to zachowania autystyczne, ale nawet gdybyśmy wiedzieli, nie umielibyśmy odpowiednio reagować i postępować. Zostaliśmy sami z problemem. Dopiero lekarka z dalszej rodziny ułatwiła nam kontakt ze stolicą. Pełni nadziei pojechaliśmy do słynnego na cały kraj centrum, ale wizyta tam nie spełniła naszych oczekiwań. Pozostawiła gorzkie doświadczenie. „Problemy neurologiczne" – orzekła krótko pani doktor i zleciła wykonanie EEG. Dusia patrzyła na nią swoimi zdziwionymi oczami, pełna niepokoju, jak zwykle klaskała z całej siły rączkami. Jej stereotypie ruchowe zostały chyba nieprawidłowo odczytane. Proszę uspokoić to dziecko! – usłyszałam krzykliwy głos specjalisty. W samej Warszawie, w takim elitarnym miejscu, musiałam wyjaśniać, jak należy podchodzić do takiego dziecka. „Dziewczynka zawsze reaguje z opóźnieniem na polecenia" – usiłowałam tłumaczyć. Byłam wewnętrznie rozdygotana, bo od mojego dziecka, niezdolnego zapanować nad ruchami stereotypowymi rąk oraz niepotrafiącego mówić, wymagano rzeczy nadludzkiej: potulności przy badaniu. Laborantka i pani doktor były obrażone, że im próbowałam nieśmiało podpowiedzieć, co zrobić, aby osiągnąć oczekiwany przez nie efekt. Potrzeba było czasu i spokoju. Na koniec usłyszałam: „A i tak leczyć trzeba w rejonie!". W postępowaniu z córką musieliśmy się zdać na własną intuicję. Z czasem zażegnaliśmy kryzys, ale doszedł nowy problem – napady padaczkowe. Pierwszy nastąpił, kiedy Wandzia miała dwa lata – we śnie. Po ustąpieniu napadów leczono sam nieprawidłowy zapis EEG. Podawana przez dwa lata Depakina nie pomagała, a zapis EEG, zdaniem pani doktor, pogarszał się. Nikomu nie przyszło do głowy, że odmienny przebieg rozwoju dziecka mógł być odbiciem genetycznych zaburzeń, a zapis EEG był normalny dla tego typu zmiany informacji genetycznej i realizowania rozwoju według zmienionego programu informatycznego – jak przeczytaliśmy z mężem w Internecie. Dziś wiadomo, że działanie Depakiny, inaczej kwasu walproinowego, jest ściśle związane z mechanizmami ochrony dostępu do niektórych form informacji genetycznej. Leczenie padaczki u Wandzi prowadzono lekiem, który pomagał innym dzieciom z tą dolegliwością, a w

tym przypadku być może pogarszał sytuację. Padaczka mogła być jednym z objawów innego niż przeciętny rozwoju komórki nerwowej. Dusia mogła być przecież biologicznie wyjątkowa. Jak z nią należało postępować, aby nie zaszkodzić?

Umiejętności

Kiedyś przez znajomych dowiedzieliśmy się o terapeutce, słynnej dzisiaj pani Magdalenie Grodzkiej z Warszawy. „To dziecko autystyczne" – orzekła na pierwszym spotkaniu i zaprosiła całą naszą rodzinę na turnus rehabilitacyjny. Zaczęliśmy pracować nad umiejętnościami Dusi. Przez rok uczyliśmy ją samodzielnie jeść. Serce krwawiło, gdy z trudem zdobyte pożywienie, wtedy jeszcze kupowane na kartki, lądowało na podłodze. Kubek był plastikowy, talerzyk metalowy. Rączka podtrzymywana za palce, potem za nadgarstek, potem za łokieć i, o dziwo, pewnego dnia można było puścić ochronę. Dusia jadła samodzielnie łyżką. Nie zgrzytała już zębami ani nie połykała powietrza, by wypełnić brzuszek. To było cudowne. Niech żyje pani Grodzka! I nasza rodzina! Do dzisiaj Dusia wzbudza podziw wszystkich podobnych sobie koleżanek, bo potrafi bez pomocy jeść i pić ze szklanki. Chodzi, śmieje się, lubi tańczyć.

Dostrzec ojca

Turnus pani Grodzkiej nauczył nas, matki, że można nawet takie dziecko powierzyć tacie na cały dzień. Zrozumieliśmy z mężem, że mamie należy się chwila oddechu. Powinna pójść do fryzjera, a nawet na kawę z koleżanką, pomimo niepełnosprawnego dziecka. Taka odmiana jest warunkiem podtrzymania matczynego zdrowia i wzmocnienia nadszarpniętych nerwów – mówi pani Renata.

Jak ojciec Wandzi sam sobie z nią radził, zobaczyłam na turnusie w Ciechocinku, kilka lat po spotkaniu pani Grodzkiej. Odwiedzałam dziewczynki takie jak Wanda w pokojach w sanatorium, w otoczeniu rodziny. Wandzia leżała w łóżku z wysoką temperaturą. Widziałam jej duże, smutne, niezwykle niebieskie oczy. Popatrzyła na mnie uważnie i zapadła w sen. Kolejna infekcja. Wanda nie mogła korzystać tak jak inne dziewczynki z dobrodziejstw zabiegów rehabilitacyjnych ani ze spacerów

pod tężniami. Długo oczekiwana odmiana miejsca i nadzieja na poprawę kondycji stały się czasem napadów drgawkowych i gorączki. Matka nie mogła przyjechać na turnus. Ojciec był stale przy Wandzi. Po tygodniu udało mi się ich spotkać podczas spaceru. Wanda wzrostem prawie dorównywała ojcu, była wysoka i wyprostowana. Szybko ją zmęczyło chodzenie na pokaz. Posadzona do wózka, patrzyła na nas wielkimi oczami, jakby próbowała przekazać coś spojrzeniem. My, zajęci rozmową, nie od razu odgadliśmy jej prośbę. Wózek zakołysał się. Wanda dawała znaki swoimi sposobami. Wyczuwałam, że nie mogę już teraz konwersować ani z nią, ani z jej ojcem. Na dłuższe rozmowy przyjdzie czas później. Wanda powoli odjeżdżała na wózku prowadzonym przez tatę. Wydawało mi się, że czuła się bezpiecznie tylko w jego towarzystwie. Pan Andrzej, ojciec Wandy, powiedział mi później – Najważniejsze, to kochać nasze dziewczyny. Po prostu kochać – Potrafił kochać wspaniale, mimo wszystko. Dziewczynki takie jak Dusia nie mówią i nie gestykulują, trzeba odgadywać ich potrzeby.

Niespodzianki

Pani Renata na to też znalazła rozwiązanie.

– Zawsze mi ciążyła świadomość, że nie wiem, co Dusia myśli, że tylko domyślam się – zwierzała mi się. – Przenika swoim wzrokiem na wskroś i co czuje? Wszystko zmieniło się, kiedy poznałam Reginę podczas turnusu w Inowrocławiu. Ona jest wspaniałym pedagogiem i mamą Krystyny, dziecka z podobnymi problemami. Pokazała wszystkim mamom metodę komunikowania się z dziećmi za pomocą kolorowych kartek. Zielona oznaczała „tak”, a czerwona „nie”. Wzrokiem można wskazać odpowiedź, a nawet odmówić jej udzielenia. Byłam pod wrażeniem. Pamiętam, z jakim napięciem biegłam z karteczkami do pokoju Dusi. „Dusia, to my wreszcie pogadamy ze sobą!”, uprzedziłam i zaczęłam próbować. Nie posiadałam się z radości, bo rzeczywiście Wandzia poprzez kolorowe kartki rozmawiała ze mną. Po raz pierwszy od kilkunastu lat! I jak tu wierzyć specjalistom, którzy mówią o głębokim upośledzeniu? – zapytała pani Renata.

Pojechałam niedawno odwiedzić Wandzię. Nie wystarczyły mi fotografie i krótkie relacje podczas turnusowych spotkań. Chciałam z nią

pożartować, poucztować, zobaczyć, jak tańczy. Tego, co zastałam, nie dało się zaplanować. Wandzia rano miała atak padaczki. Tak silny, że przespała prawie cały czas mojej wizyty. Odmawiała jedzenia. Ani zupa pomidorowa, ani gołąbki z kartoflami, ani „deska ratunku" mamy – kanapki z dżemem jagodowym – nie przełamały jej oporu. Udało mi się tylko na chwilę ją ożywić, gdy przeczytałam swój wiersz *Zamiast bajki*. Wiedziała, że to dla niej i o niej.

– Niespodziankom nie ma końca – mówi matka Wandy. – Kiedyś pokazywano w telewizji program dla dzieci o anatomii człowieka. „Człowiek składa się z kości – mówiono z ekranu do Dusi leżącej z kolejną infekcją w łóżku. – Możemy podnieść rękę, nogę". I pan z panią pokazywali to na ekranie. W pewnej chwili nogi Duśki zsunęły się z łóżka na podłogę. Odrzuciła kocyk, wstała, uniosła ręce i falowała nimi rytmicznie. Płynnym ruchem demonstrowała, jak pracują mięśnie, które poruszają kości. Niesamowite! Ciało zostało wprawione w ruch. A potem Wandzia zaczęła tańczyć, tak jak postacie na ekranie. Przytuliłam serdecznie moją artystkę. Nie miałam już wątpliwości, że Dusia może wystąpić w jasełkach organizowanych w ośrodku terapii zajęciowej, gdzie ją odwoziliśmy codziennie. Była potem wspaniałym, milczącym aniołem reagującym na to, co mówili równie stremowani koledzy. Patrzyła przenikliwie i czasem się uśmiechała, prezentując piękne białe zęby. Nie jest wykluczone, że próbowała oczarować chłopaków. Tylko jej skrzydła drżały i falowały zupełnie inaczej niż u innych. Odmienność to jej specjalność. Kiedy kończyła 18 lat, urządzono jej w ośrodku terapii uroczyste urodziny z tortem. Chłopcy tracili głowy z powodu jej olśniewającej urody: oczu, którymi potrafi zaczarować, uśmiechu całym ciałem i promieniejącego szczęścia.

Do ośrodka dowozimy Dusię w każdy dzień powszedni, 35 kilometrów w jedną stronę. Wstajemy skoro świt i kładziemy się późno. Edytka już studiuje i wyjechała z domu, ale mimo to Dusia, dom i praca to za dużo jak na jedną dobę – wyjaśnia pani Renata.

Martwią nas słabe kości Wandzi. Córka miała już złamany obojczyk w wieku 10 lat. Nikt nie zauważył, jak to się stało. Teraz kręgosłup jest coraz bardziej pochylony do przodu. Kyfoza – mówią lekarze. Ale kiedy zapytaliśmy o buty ortopedyczne, bo jest coraz gorzej z chodzeniem, padła niedbała odpowiedź lekarza: „Wszystko dobrze, niech dużo chodzi". „Nie

trzeba butów ortopedycznych – dorzucił drugi – tylko krzywią nogi”. Dusi po dłuższym chodzeniu sztywnieją nogi od kolan w dół. Wyrzuca je przed siebie dziwnym ruchem. Nie umie nam powiedzieć, dlaczego. Może z kręgami już coś nie tak? Nie jest taka jak inni ludzie, więc badanie gęstości kości jej się nie należy. Musimy się wszystkiego domyślać i walczyć o proste badanie – mówi mama Wandy.

Czy przez zmianę genetyczną jest się mniej wartościowym człowiekiem? Czy jest się raczej przypadkiem lub osobnikiem, jak piszą niekiedy w podręcznikach? Ci, co pozbawiają dzieci z zespołem Retta statusu człowieka, nie mogą przewidzieć, czy sami nie staną kiedyś przed takim problemem w swojej rodzinie. Cegiełki kwasu nukleinowego tasują się ciągle jak karty. Nigdy nie wiesz: oczko czy kareta, as czy blotka. W każdym pokoleniu pojawiają się mutacje, czyli uszkodzenia materiału genetycznego. Prawdopodobnie tylko raz na tylko 10 tysięcy urodzeń, jeśli chodzi o gen MECP2. Choćby z tego względu warto czasami zatrzymać się, spojrzeć w oczy i uśmiechnąć do osoby na wózku inwalidzkim, nawet jeśli wyciągnięta ręka zawiśnie w powietrzu.

Milczące tajemnice[8]

Monika

Kiedy po raz pierwszy poznałam Monikę na turnusie rehabilitacyjnym w Ciechocinku, nie zaakceptowałam postawionej u niej diagnozy zespołu Retta. Nie miałam wtedy jeszcze wystarczającego doświadczenia i nie spotkałam wcześniej tak łagodnej formy tego schorzenia. Monika nie mówiła, ale jej wzrok, mimika i gesty wyrażały to, czego usta nie potrafiły. Świetnie chodziła, nie miała napadów padaczkowych, nie zgrzytała zębami. Opaska na przedramieniu hamowała skutecznie stereotypie rąk. Stopniowo poznawałyśmy się coraz lepiej. Uwolnione z opaski ręce pracowały tak jak u innych dzieci z zespołem Retta. Nogi odmawiały posłuszeństwa, wtedy mama podjeżdżała z wózkiem inwalidzkim. Dystonia. Usłyszałam niechcący, jak mama czule szeptała do ucha córki: –

Jesteś bardzo kochana. Jesteś moim skarbem. – Nie mam wątpliwości, że Monika to rozumiała i czuła.

Zainteresowana postępami w rozwoju Moniki, trafiłam do wiejskiej szkoły, do klasy, gdzie wraz z trojgiem dzieci oznaczonych etykietką „niepełnosprawność intelektualna sprzężona" Monika zdobywała wiedzę. Byłam pełna podziwu, że nie tylko we Włoszech czy Holandii istnieją klasy specjalne, gdzie ułatwiony jest kontakt z innymi rówieśnikami na przerwach i podczas wspólnych uroczystości szkolnych, a jednocześnie realizowany jest program zajęć dostosowany do formy zaburzenia. Zajęcia są prowadzone przez odpowiednio przygotowanych nauczycieli z wykształceniem pedagoga specjalnego. Okazuje się, że są zakątki w Polsce nadążające za postępem. Jak to możliwe? – pytałam dyrektorkę.

Ogromne wrażenie wywarło na mnie nagranie przebiegu uroczystości Pierwszej Komunii Świętej. Przystępowała do niej czwórka dzieci ubranych w odświętne stroje – dziewczynki w białych, długich sukniach i z białymi wiankami na głowach. Ich twarze były pełne emocji, ręce złożone, a po przyjęciu hostii zapanował między nimi jakiś dziwny spokój. Zachowanie w kościele dzieci nazywanych „niepełnosprawnymi intelektualnie" było dostosowane do wymiaru i charakteru uroczystości. Jak to dobrze, że takie dzieci nie są pozbawiane dzisiaj podobnych przeżyć. Nie są tak odizolowane i napiętnowane jak kiedyś, choć nadal są oceniane przez pryzmat swoich zaburzeń, a nie umiejętności. Coraz częściej jednak uświadamiamy sobie, że one też mają prawo do życia bez bólu i lęku oraz mają swoje tajemnice.

Ewelina

Jest noc, za ścianą słychać przeraźliwe krzyki dziecka. Jak go biją! – myślisz. – Co to za ludzie, ci nasi sąsiedzi! – A to dziewczynka z zespołem Retta i zaburzeniami snu wykrzykuje swój ból, przechodząc ostrą fazę regresji powodowaną przez zakłócenia w pracy mózgu, wywołane niedostatkiem jednego z kluczowych białek regulujących funkcjonowanie komórek nerwowych. Nocne koszmary mogą być też wyrazem bezradności dziecka wobec braku możliwości porozumiewania się z najbliższymi.

– Pani profesor, oni myślą, że my krzywdzimy małą – skarżyła się mama Ewelinki. – A ona tak biega, krzyczy, nie umiem jej uspokoić. –

Rzeczywiście, kiedy w gabinecie dziewczynka zdenerwowała się, wyprawiała niesamowite harce: nogi na ścianie, wygibasy godne mistrzyń cyrkowych. Wydawało się, że kontrolowała spojrzeniem, czy jej zachowanie wywołuje nasze zainteresowanie. Brak mowy jest znacznym utrudnieniem w nawiązaniu kontaktu z dzieckiem i zrozumieniem przyczyn jego postępowania.

Jak dojść do poznania umiejętności takiego dziecka, co robić, aby skutecznie i odpowiedzialnie wspomagać ich potrzeby i uniknąć okaleczenia poprzez nieumiejętne postępowanie? Dzieci z niepełnosprawnością, zwłaszcza intelektualną, należą do osób szczególnych i najbardziej bezbronnych. Aby oswoić przyszłych lekarzy z pacjentami odmiennie rozwiniętymi umysłowo, aby nauczyć ich stawiania właściwej diagnozy, jeździmy od kilku lat ze studentami do ośrodków terapii zajęciowej, do domów pomocy społecznej, a w ramach zajęć dydaktycznych z genetyki klinicznej organizujemy wspólne sympozja naukowe. Czy to jednak wystarczy, aby zmienić postawę wszystkich ludzi?

Ala

Na spotkanie z Alą czekałam od zawsze, czyli od momentu, kiedy dowiedziałam się, że pierwsza praca poglądowa o zespole Retta, jaka pojawiła się w polskim piśmiennictwie naukowym, powstała na cześć tej dziewczynki. Stało się tak dzięki rodzinie dziewczynki, u której rozpoznano zespół Retta, o jakim niczego po polsku nie można było wówczas przeczytać. Naukowiec z rodziny Ali, biochemik z wykształcenia, zadał sobie dużo trudu, by poznać to, co opisano w literaturze obcojęzycznej. Publikacja została umieszczona na łamach jednego z polskich czasopism medycznych. Ala nie była zarejestrowana w Ogólnopolskim Stowarzyszeniu Pomocy Osobom z Zespołem Retta. Czekałam i wierzyłam, że się spotkamy. W odnalezieniu Ali pomogła mi matka innej dziewczynki z tym samym schorzeniem. Ala przyjechała z rodzicami na konsultację do mnie, kiedy byłam zaproszona na wykłady do Bielska-Białej. Było to niezwykłe spotkanie. Ala miała brachycefalię i asymetrię twarzy. Potrafiła chodzić, śmiać się, lecz nie mówiła. Wyczuwało się, że ma bliski kontakt z rodzicami.

– Zaczęło się od napadów drgawkowych po szczepieniu w 5. miesiącu życia. – opowiadała mama Ali. – Zastosowane leczenie nie skutkowało. Lekarze rzucali coraz to nowymi diagnozami: Choroba Westa, wiotkość, mózgowe porażenie dziecięce. Ala nie mówiła. Może nie słyszy? Stwierdzono, że słyszy. Może źle widzi? Tak. Wiotka jak szmaciana lalka, tylko leżała i całymi godzinami krzyczała. Kiedy trafiła do ośrodka rehabilitacyjnego, była najgorsza w grupie. Rehabilitanci, żądni sukcesów, akceptowali pracę z osobami niepełnosprawnymi fizycznie, ale nie umysłowo. Kiedy Ala miała dwa i pół roku, po raz pierwszy padło z ust psychologa złowrogie hasło: upośledzenie umysłowe, i do tego komentarz: „Nie ma sensu czegokolwiek robić i tak to jest dziecko upośledzone". Wtedy, z taką diagnozą odebrano mi cały napęd do działania. Zaczynałam wierzyć w Alę, w jej możliwości, w to, że coś potrafi i odebrano mi to brutalnie. Jakiś czas potem jeden z lekarzy neurologów zdiagnozował u Ali zespół Retta. Dowiedziałam się przy tym, że ja jestem odpowiedzialna za chorobę Ali, ponieważ jestem nosicielką wadliwego genu, choć wówczas jeszcze nie wiedziano, jaki to jest gen ani jak się prowadzi diagnostykę. Czułam się winna. Ala miała napady padaczkowe, zazwyczaj nad ranem. Raz ścięło ją z nóg podczas chodzenia. Wybite zęby, ręka złamana w łokciu, długotrwały pobyt w szpitalu. Przecież regularnie przyjmuje trzy leki przeciwpadaczkowe: Tegretol, Lamictal i Nitrazepam. Badanie EEG miała wykonane tylko raz w dzieciństwie i nikt już potem tym się nie interesował. Trzeba będzie pojechać do czeskiego Cieszyna na diagnostykę i zrobić wideo EEG, a potem szukać pomocy u kolejnego specjalisty – mówiła mama dziewczynki.

Kiedy poznawałam Alę, odkryto już genetyczną przyczynę zespołu Retta. Miałam możliwość uczestniczenia w tych badaniach, we współpracy naukowej z Centrum Genetyki w Leuven w Belgii. Zaprosiłam Alę i jej matkę na konsultację do belgijskiego lekarza neurologa i genetyka klinicznego, który przebywał wtedy w ośrodku w Mikoszowie na corocznym Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie".

– Jeszcze nikt przez szesnaście lat nie badał tak dokładnie Ali! – zachwycała się matka dziewczynki. Dr Eric Smeets ocenił, że nie jest to klasyczny zespół Retta ani zespół Angelmana. Zakwalifikował do badań próbkę DNA Ali, by sprawdzić, czy nie nastąpiła mutacja w nowo odkrytej

izoformie genu MECP2. Jednak wynik okazał się prawidłowy. Byłam skłonna rozpoznać u niej zespół Angelmana, z którym różnicuje się zespół Retta, i z taką propozycją diagnozy posyłałam materiał DNA do kolegów w Warszawie. Minęły dwa lata i okazało się, że nie ma u Ali najczęściej spotykanej formy molekularnej tego zespołu. Potem miałyśmy pomysł na sprawdzenie schorzenia związanego z piętnem matczynym chromosomu 14 – wynik był negatywny. Nie wszystko jeszcze można zdiagnozować. Poszukiwanie przyczyny molekularnej genetycznego tła schorzenia jest nadal otwarte. W żaden sposób nie udało mi się zrekompensować Ali dobra, jakie uczyniła dla nas jej rodzina, przygotowując materiał do pierwszego polskojęzycznego artykułu poglądowego o zespole Retta. Powód powstania odmienności Ali wciąż pozostaje milczącą tajemnicą.

Nasze gwiazdy – historia, jakich wiele[9]

Terenia urodziła się w listopadzie, ważyła 3700 gramów i miała 52 centymetry długości. Poród był krótki, trwał tylko dwadzieścia minut. Matka była szczęśliwa, że ma córeczkę dla siebie. Starszy syn dawno już wyszedł z pieluch. Terenia była ślicznym niemowlakiem. Szybko zaczęła samodzielnie siadać, stawać i chodzić. Nie raczkowała, rozwijała się, jakby chciała prześcignąć czas. Tata zabierał ją często na wycieczki swoim samochodem. Był dumny, gdy manipulowała przy kierownicy czy przełącznikach. – Rośnie spryciara – myślał z dumą.

Bezsenne noce, koszmarne dni

W sierpniu Terenia zachorowała na zapalenie oskrzeli i trzeba było podać jej antybiotyki. Doszła do siebie. Jednak już następnego dnia po odstawieniu antybiotyku zrobiła się niespokojna, pobudzona. Pojawiły się lęk, drżenie i agresja. W trzeciej dobie trafiła do szpitala. Lekarzom nie udało się pobrać płynu mózgowo-rdzeniowego. Tomografia komputerowa głowy nie wykazała zmian. Zdjęcie radiologiczne czaszki wykluczało guza

mózgu. Wyniki badań toksykologicznych były prawidłowe. Z uwagi na przebyte zapalenie oskrzeli uznano, że to zapalenie mózgu i z takim rozpoznaniem wróciła do domu. Pobudzenie Teresy wciąż się utrzymywało. Zaczęła szczypać, zabawki wypadały jej z rąk, słowa, które umiała wypowiadać: mama, tata, daj – umykały z pamięci. Cienie wokół lampy na suficie zaczęły straszyć. Twarze nieznanych ludzi wzmagały lęk. Sen stał się niespokojny i płytki. Niepokój i burzliwe zachowania zamieniły się w silną agresję i napady gryzienia. Gryzła rodziców po twarzy, potem wszędzie, gdzie popadło. Uspokajała się, gdy zrozpaczona matka przypierała ją do ziemi, ale po chwili wszystko wracało: wrzaski, napady nienaturalnego płaczu, dziwnego śmiechu. I tak całymi dniami. Bezsenne noce, koszmarne dni.

Ojciec wstydził się pojawić z Teresą na ulicy czy w sklepie. Liczne zadrapania i sińce na twarzy jej rodziców sugerowały bójki rodzinne. A przecież ojciec robił wszystko, żeby w domu niczego nie brakowało. Nie było mowy o jakichkolwiek wyskokach czy piwkach. – Pracoholik – mówiła o nim żona. – Och, Terenia! Terenia! – wzdychał jej mąż. Rozkładał ręce i wychodził z pokoju. Nie zdziwiłabym się, gdyby rozpoznano u niego objawy nerwicowe, zazwyczaj wywoływane przez przewlekły stres i frustrację.

Rozpoznanie – zespół Retta

Zagadkowa choroba się pogłębiała. Napady agresji trwały trzy lata. Nikt nie umiał powiedzieć, co to jest. Niespodziankom nie było końca. W wieku czterech lat rączki Teresy zaczęły „plaskać”, jak to określiła jej mama. Byli wtedy na wakacjach nad morzem. Słońce, plaża i te ruchy rąk Tereni: wygniatanie, klaskanie, bicie się po twarzy lub głowie. Z czasem doszło nawet do wyrywania włosów z głowy. Wtedy trafili do stolicy. Rozpoznanie – zespół Retta. Żaden miejscowy lekarz nie słyszał o tym. Internet nie był jeszcze powszechnie dostępny. Znajomi pani Danuty, którzy któregoś dnia usłyszeli tę nazwę w telewizji TVN, od razu ją poinformowali. Rodzice dowiedzieli się, że działa stowarzyszenie dla dzieci z zespołem Retta i że takich dziewczynek jak Terenia jest niemało w Polsce i na świecie. Można się było skontaktować z ich rodzinami i wymienić doświadczenia. Pierwsze serdeczne znajomości zostały

nawiązane. Terenia miała już osiem lat, kiedy odbyło się spotkanie z koleżankami z zespołem Retta, ich matkami i ojcami. Potem były turnusy rehabilitacyjne w Ciechocinku i Inowrocławiu, nawiązanie kontaktu z dr. Smeetsem z Belgii i poznawanie trudnych słów: odruch Valsalvy, bruksizm, skolioza i hiperwentylacja.

Drżenie całego ciała i zsinienie wokół ust – to nie musi być padaczka – dowiedziała się matka Tereni. To także wynik niewydolności obwodowego układu nerwowego, brak właściwej reakcji nerwu przeponowego, któremu nie ma kto przypomnieć, że musi się w odpowiednim momencie włączyć – wyjaśniano na turnusowych wykładach w Ciechocinku i Ustce. Tym „wagarowiczem" w organizmie Tereni jest bardzo ważne białko MeCP2. Ono reguluje produkcję białka pamięci oddechowej zwanego BDNF, czyli mózgopochodnego czynnika wzrostu. U Tereni białko MeCP2 nie jest właściwe, bo mutacja zniekształciła informację o jego budowie w genie *MECP2*, leżącym na samym koniuszku chromosomu żeńskiego X. Terenia często odrzuca główkę w bok i zastyga w bezruchu – to pomoc dla serca, zachęta, by mocniej biło, w przeciwnym razie może dojść do niedotlenienia. Fachowo nazywa się to odruchem Valsalvy. Kiedyś omdlenie nastąpiło w sklepie i mama musiała dźwigać do domu Terenię. Córka trzy dni spała, nie oddawała moczu.

Jedyna przyjemność – jedzenie

Terenia dawno zapomniała, jak się mówi, a rączkami nie potrafi już wykonać żadnego gestu. Tak jest do dziś, gdy osiągnęła już jedenasty rok życia. Całe szczęście, że nadal może chodzić z matką na spacery do lasu. Po przeprowadzce skończyły się wędrówki nad jezioro. Mieszkanie mają teraz przestronniejsze – i tylko wchodzenie po schodach sprawia więcej trudności. Terenia lubi siedzieć i patrzeć, jak mama przygotowuje posiłki, sprząta czy pierze. Nikt do niej nie przychodzi. Żadna koleżanka czy kolega. Ze wszystkich czynności jedzenie sprawia Tereni największą przyjemność. Mama podaje jej na łyżce pyszną zupę albo udekorowane sałatą kanapki. Kiedy drobne, lekkie kawałki uda się dziewczynce samodzielnie podnieść do ust, zaraz rozgląda się dookoła, czekając na potwierdzenie sukcesu. To cieszy ją i najbliższych. Palce Tereni są długie i piękne jak u pianistki. Matka po wyrazie twarzy, po intensywności

spojrzenia Tereni rozpoznaje, kiedy i co jej smakuje. Tereni smakuje sok z pomarańczy, ale nie może pić go do woli – zaraz pojawia się wysypka, kaszel. – Ma alergię – wyjaśnia matka dziewczynki.

Terapeutka mówiła na turnusie, że należy używać plastikowego kubka, aby nauczyć dziecko samodzielnego picia, rozpoczynając od napełniania go małymi porcjami. Tereska nie lubi kubków. Pije tylko ze szklanki. Trzeba jej wówczas usługiwać. Pomimo licznych i obfitych posiłków Terenia jest chuda. Taka szczapa z dużymi oczami, które wpatrzone w ojca mogą zdziałać wiele, nawet kiedy zmęczony położy się na kanapie. Terenia potrafi okazać ojcu wiele serdeczności. Nic tak go nie cieszy jak zatroskane spojrzenie i bliskość córki.

Zawsze z mamą

Matka jest stale przy Tereni. Chodzi za nią krok w krok. Czuwa, by nic złego jej się nie stało – i w dzień, i w nocy. Śpi z córką. Rozpoznaje każdą nierównomierność oddechu, każde poruszenie dziecka. Na szczęście teraz jedenastoletnia Terenia przesypia całą noc. Ustały krzyki i lęki. Ciało nie jest sprężone jak dawniej. Widmo skrzywienia kręgosłupa, postępującego z wiekiem, by w końcu zacisnąć płuca, nie daje rodzicom spokoju. Przychodzą do Tereni rehabilitanci. Ćwiczenia mają dać pewien efekt profilaktyczny. Specjalista ocenił, że nie jest źle. – Tylko te mięśnie wciąż takie słabeńkie – martwi się matka.

Na indywidualne nauczanie przychodzi pani Kasia. Tylko sześć godzin w tygodniu. Niepełnosprawność intelektualna znaczna – to rozpoznanie psychologa uzasadniające indywidualny tok nauczania.

– Lepiej, gdyby było napisane „głęboka”, wówczas Terenia miałaby dziesięć godzin nauki – stwierdza mama i wyciąga z półki kolejne książeczki i czyta na głos. Terenia przepada za książkami. Nie lubi telewizji. Tęskni za dziećmi, ale nie przychodzą. Może boją się jej napadów. Kiedyś przyszła ciocia z maleńkim Czarusiem. Pomagał jej klaskać, przytulał się, zaglądał w oczy – To była zabawa, mimo różnicy jedenastu lat między nimi – opowiada matka. Zostały też wspomnienia z wakacji na Mazurach – kotki w ramionach Tereni i siwek odwzajemniający jej spojrzeniem. Chyba tylko po spotkaniu z koleżankami z grupy na turnusie rehabilitacyjnym w Inowrocławiu było więcej wrażeń. Zanurzone

w zaczarowanym świecie dziewczynki z zespołem Retta potrafią reagować na swoją obecność.

W amerykańskim filmie można było obejrzeć, jak dziewczynki z zespołem Retta są w szkole. Posługują się specjalną myszką do komputera i mają odpowiednio dostosowane programy. Uczą się na miarę swoich możliwości. Słuchają muzyki dobranej według ich upodobań. Są razem. Chciałoby się zawołać w imieniu żyjących w Polsce dziewczynek z zespołem Retta: Każdy człowiek to istota społeczna i my dziewczynki z zespołem Retta też! Gdzie są moi rówieśnicy? Kto by oczekiwał czegokolwiek pozytywnego po nas – niemówiących, z wolniejszą reakcją na bodźce, z ciężkimi problemami neurologicznymi, częstymi infekcjami, napadami padaczki lub drżenia w wyniku niedotlenienia. Chęć poznania nas jest zazwyczaj ograniczona do współczucia z powodu fizycznych dolegliwości determinujących nasze życie. I nawet to nieczęsto się zdarza. A cała reszta? Człowiek to brzmi dumnie.

Cała Polska czyta dzieciom, ale kto przeczyta Rettom?[10]

Dzieci z zespołami genetycznymi potrafią zaskakiwać. Zazwyczaj nie wierzymy w umiejętności intelektualne dziewczynek z zespołem Retta, bo ich komunikaty pozawerbalne nie są czytelne, zwłaszcza gdy się ich nie spodziewamy. Komunikacja jest trudna, ponieważ dziewczynki z zespołem Retta nie mówią i nie używają rąk do gestykulacji.

Po porodzie wszystko jest w porządku: prawidłowy obwód główki, masa ciała i długość, a także oczekiwane 10 punktów w skali Apgar. Sygnały o zaburzeniu docierają znacznie później – po sześciu miesiącach życia okazuje się, że główka nie rośnie w takim tempie jak u rówieśników. Wtedy dziecko przestaje interesować się zabawkami, nie odpowiada uśmiechem na uśmiech najbliższych, znika znajome „mama” czy „gru gru”. Pojawiają się krzyki nocne i zachowania autystyczne. Bolesna jest utrata umiejętności celowego posługiwania się rękoma. W zamian za to

dochodzą stereotypie ruchowe rąk w formie klaskania, uderzania po główce czy wykręcania języka. Zanikają dawne umiejętności trzymania łyżki, zabawki czy wkładania palca do buzi. Takie zmiany występują u niektórych dziewczynek po infekcji lub incydentach drgawkowych – często dramatycznych, kończących się pobytem w szpitalu. Zamiast spodziewanej po hospitalizacji poprawy wracają do domu zupełnie odmienione. Mogą się pojawiać także dokuczliwe zaburzenia oddechowe, takie jak hiperwentylacja czy zatrzymywanie oddechu z zasinieniem wokół ust i odrzucaniem główki. Nieprzyjemne jest zgrzytanie zębami czy nadmierne ślinienie się.

Dziewczynki z zespołem Retta znacznie później niż rówieśnicy zaczynają siadać czy wstawać. Zazwyczaj nie raczkują. Później zaczynają chodzić, jeśli w ogóle nabędą tej umiejętności. W końcu zostają przykute do wózka inwalidzkiego, zdane na ustawiczną opiekę rodziców i opiekunów i tak idą samotnie przez życie. Nie komunikują się werbalnie, dlatego nazywane są „milczącymi aniołami". Z najbliższymi porozumiewają się za pomocą zarówno spojrzeń, i to bardzo intensywnych, jak i ruchów całego ciała. Nie są jednak od życia odizolowane. Chcą żyć, nie tylko istnieć i – jak każdy człowiek – być kochane. Mogą być świetnymi obserwatorami. Przekonałam się o tym kiedyś na turnusie w Ustce, na jednym z wykładów dla rodziców, którzy zwykle zabierali ze sobą swoje córki na takie spotkania. Podczas prezentacji multimedialnej pokazywałam fotografie dziewczynek, omawiając, jakie mutacje genu *MECP2* mają one wykryte. Kiedy zaprezentowałam zdjęcie Sylwii, na sali głośno zaskrzypiał jej wózek. Spojrzałam w kierunku dziewczynki i zobaczyłam, jak jej ciało gwałtownie się poruszało, pierś falowała, a usta wydawały szybkie i pełne emocji dźwięki. Byłam zdumiona nieoczekiwaną reakcją Sylwii. Innym razem, odwiedzając kilkuletnią Sandrę w jej mieszkaniu, zauważyłam, że uważnie wpatruje się w obrazki znajdujące się w książeczce. To zainteresowanie książkami udało się nam utrwalić na zdjęciu i od tej pory zawsze pokazuję tę fotografię na kolejnych spotkaniach z rodzinami. Dziewczynki mają swoje ulubione bajki telewizyjne, piosenki i utwory muzyczne. Z myślą o nich napisałam wiersz *Zamiast bajki*, pytając: Cała Polska czyta dzieciom, ale kto przeczyta bajkę Rettom?

Zamiast bajki

Cała Polska czyta dzieciom,
Ale kto przeczyta Rettom?
Jak pokazać rączką małą
To, co by się wiedzieć chciało?
Jak pokazać parę szyszek,
By docenił to braciszek?
Klaszczą szybko rączki małe,
Chcą być w geście doskonałe.
Ale co to? Co za pech!
Stają! Cisza! Duży wdech!
No i patrzcie! Kto przybywa?
Czarna wróżka na pokrzywach.
Włos się zjeżył, straszna głowa,
Zgrzytnął ząb, huknęła sowa!
Koci skok i czarna wróżka
Przemykała po paluszkach.
Każdy palec naznaczała
I zaklęcia mamrotała!
Piękne wasze rączki małe,
Do zabawy doskonałe!
Czarna wróżka je zmieniała,
Dziwną pracę wyznaczała.
W końcu tak zaczarowała,
Aż musiały klaskać z rana.
Potem ściskać i wyginać,
Zwierać, puszczać, poklepywać,
A w południe przytknąć w nos
I na głowie wyrwać włos.
Biedne nasze rączki małe,
Były kiedyś doskonałe
I umiały kartkę chwycić,
I do buzi coś przemycić,
I misiowi urwać ucho,
I rozprawić się z pieluchą.
Rozczesywać palcem włosy

I nie krzyczeć wniebogłosy.
Połaskotać mamę w nos.
A co teraz? Ciężki los.
Zimne nasze rączki małe,
Chcą być nadal doskonałe.
Chcą przytulić mamę, tatę
I siostrzyczkę na dodatek.
Chcą zaprosić wróżki białe,
Co całują rączki małe,
Wyrównują oddech wielki,
Zamykając go w butelki.
W białej sali chcą przebywać,
Byle potem już nie migać.
Byle potem już nie biegać,
Pełnym gestem wszędzie sięgać.
A na koniec, sami wiecie,
Chcą powłóczyć się po świecie,
Aby spotkać królewicza.
Jego statek, herbu Lwica,
Niech przypłynie spod bieguna,
Tu, do portu, gdzie laguna,
Gdzie królewna z małą rączką,
Zatęskniona za obrączką,
Wypłakuje oczy modre
I marnuje serce szczodre.

Cała Polska czyta dzieciom,

Ale kto przeczyta bajkę Rettom?

Stokrotki, róże i nieobecni[11]

Marie Therese Saliou

Stokrotka

Maleńki kwiat,
zwykła stokrotka
zasłonięta trawą przy drodze,
niezauważalna,
deptana stopą przechodnia.
Pospolity kwiat,
maleńka stokrotka,
zbyt mały,
aby marzyć o zdobieniu w bukiecie.
Gdyby miał piękno róży,
miałby także jej kolce,
gdyby miał zapach róży,
nie cieszyłby dłużej niż jutrzenka,
co wnet zgaśnie, zostawiając żal.
Dzieci wolą stokrotki
i nie zrywają kolących róż.
Dziecięca wybranka
nie zajmie miejsca róży.
To samo słońce
rozwija kwiaty
i wszystkie mogą być kochane[12].

Autorka wiersza w wieku dwudziestu jeden lat dowiedziała się, że ma zespół Turnera. Wyjaśniało to, dlaczego tak długo nie miała miesiączki, nie rosły jej piersi i była niska. Wiersz otrzymałam od profesora Johannesa Nielsena z Danii opiekującego się tam Stowarzyszeniem Osób z Zespołem Turnera. Skoro jestem stokrotką, to nie mogę być różą – uniwersalne przesłanie płynące z utworu Marie Therese Saliou przypomniało mi się podczas występów artystycznych zespołu dzieci z zespołem Downa należących do grupy „Słoneczko” oraz dzieci z klasy czwartej Szkoły Podstawowej nr 160 w Łodzi, inaugurujących III Ogólnopolskie Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Zespół Retta” w Ciechocinku.

Róże jak stokrotki

Dzieci i dorośli, spotykając się z czymś, czego nie rozumieją, reagują obmową, obojętnością, śmiechem lub agresją.

Merwin nie jest temu winien, że jest taki, jaki jest – mówiły dzieci ze sceny. – On potrzebuje przyjaźni, życzliwości i zrozumienia.

Poprzez sztukę teatralną usiłowały pokazać, jaka niesprawiedliwość wynika z niezrozumienia ludzi odmiennych. Razem z małymi aktorami odbywaliśmy podróż koleją za jeden uśmiech i z wielkimi biletami. Spotkaliśmy damę w czerwonym kapeluszu i pastuszka w owczym kubraczku. Była okazja zatańczyć walca i polkę. Głośno kichaliśmy przed panem doktorem i podziwialiśmy nieśmiałe czarne jagódki. Nikomu nie przeszkadzało, że niektóre słowa czasem umykały albo miały odmienną artykulację. Mali artyści z zespołem Downa byli wyrozumiali, kiedy z audytorium docierały do nich niezwykłe głosy, niecodzienna, powszechnie nierozumiana wokaliza. Zarówno na scenie, jak i na widowni były i róże, i stokrotki. Wśród widzów znalazły się dzieci z zespołem Retta, Angelmana albo innymi nierozpoznanymi jeszcze zespołami genetycznymi, a także ich rodziny, opiekunowie i terapeuci.

Stokrotki jak róże

Sylwia uśmiechała się, rozglądając się z ciekawością, Marta wyrażała radość oczami i otwartą buzią. Kasia demonstrowała swoją obecność, poruszając się ku przodowi i mrużąc wesoło oczy. Na zakończenie razem z mamą klaskała. Jedna Agnieszka pochylała się w skupieniu, druga leżała z przymkniętymi oczami, ale jej rączki „pracowały” – potem na twarzy zakwitł uśmiech, spojrzeniem szukała matki, by podzielić się z nią radością. Trzecia Agnieszka z przejęciem starała się zwrócić naszą uwagę swoim głosem.

Magda czuła się bezpieczna dzięki kontaktowi wzrokowemu z mamą. Zwykle przysypiająca Julka kręciła się na wózku, dorównując pod tym względem zawsze aktywnej, roześmianej Oli. Dominika obserwowała siedzącą w pobliżu Olę – gdy słyszały turkot pociągu, podobnie kołysały ramionami. Podziwiałam spokój zazwyczaj zbuntowanej Asi.

Niektóre dziewczynki z zachowaną zdolnością chodzenia przybliżyły się do sceny. Gabrysia, Kasia i Natalia też chciałyby zapewne zatańczyć. Nie wiem, jak reagowała Ksenia, Milenka i Wiktoria. Magda, jako jedna z najstarszych, siedziała daleko. Nie mogła dużo zobaczyć, ale i jej ramiona poruszały się w takt makareny.

O nieobecnych

Pomyślałam o piętnastoletniej Magdzie, której napad padaczkowy uniemożliwił przyjazd do Ciechocinka. Nie było z nami Żanetki, odbywającej rekonwalescencję po ratującym życie zabiegu operacyjnym kręgosłupa. Podziwiam jej rodziców, którzy choć na moment przyjechali do nas, by podzielić się przeżyciami związanymi z operacją.

Kiedy marzenia się spełniają[13]

Dla jednych Vught to miejscowość z piękną posiadłością otoczoną parkiem, w której odbywają się szkolenia i konferencje. Szereg stylowych budynków, gdzie można wygodnie zamieszkać, zjeść posiłek, zanurzyć się w starych fotelach czy wygłosić lub wysłuchać referatu na jednej z dobrze wyposażonych sal.

Dla innych Vught to siedziba wielkiego szpitala dla psychicznie chorych, który odseparowany jest od życia społecznego. Jeszcze innym, znającym najnowszą historię, Vught kojarzy się z największym w Holandii obozem koncentracyjnym z okresu drugiej wojny światowej. Mnie, od I Międzynarodowego Sympozjum o Zespole Wolfa–Hirschhorna (w 2002 r.) Vught będzie się kojarzyło z wielkim sercem i życzliwością Holendrów walczących o lepszą przyszłość każdego niepełnosprawnego dziecka.

Co to jest WHS?

Zespół Wolfa–Hirschhorna (WHS) wywołuje zwykle utrata części ramienia krótkiego chromosomu 4. – w większości przypadków rutynowe

cytogenetyczne badanie weryfikuje diagnozę. Trwają jednak poszukiwania dziecka, u którego cechy WHS będą już widoczne przy mniejszej zmianie niż utrata odcinka wielkości 250 tysięcy par zasad, dotychczas uznanej za najmniejszy brakujący fragment genomowy opisany u dziecka z zespołem WHS.

Za dużo tam jest genów, aby wnioskować o ich funkcji w powstawaniu WHS. Zanim jednak zostanie poznana tajemnica działania utraconych genów, trzeba już dziś coś zaproponować rodzicom niepełnosprawnych. Chcą oni wiedzieć, jak ich dzieci mogą się rozwijać, jakie są i będą ich umiejętności. W podręcznikach podawane są bowiem tylko wyroki skazujące: brak mowy, padaczka, upośledzenie umysłowe głębokie, brak możliwości chodzenia. Moim zdaniem podanie takiej prognozy przez naukowe autorytety i uczone księgi może jedynie rodziców zwalić z nóg i zniechęcić ich do działania.

Nasze spotkania

Zaczęło się od „Hand to hand with Rett syndrome", czyli „Ręka w rękę z zespołem Retta". Było to hasło Światowego Kongresu Zespołu Retta, który odbył się w 1996 roku w Göteborgu. Zetknęłam się na nim z możliwością organizowania tematycznych zjazdów z inicjatywy rodziców dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi. Zaproszono tam światowe sławy zajmujące się zespołem Retta. Audytorium tworzyli rodzice, licznie zebrani naukowcy, lekarze różnych specjalności i terapeuci.

Poszczególne zaburzenia genetyczne występują rzadko, ale są ich tysiące i dlatego stanowią poważne zagadnienie społeczne. Natomiast, aby rozwiązywać problemy zdrowotne i społeczne oraz stymulować badania naukowe dotyczące poszczególnych odmienności genetycznych, muszą być tworzone grupy wsparcia narodowe, ponadnarodowe, ba, nawet międzykontynentalne. Doskonały przykład dało Międzynarodowe Stowarzyszenie Zespołu Retta (IRSA). Pokazało ono, że rodziny mogą być silne dzięki wspólnemu działaniu, wspierając się nawzajem i walcząc o środki finansowe zaspokajające ich potrzeby, w tym na badania naukowe mające rozstrzygać kwestie diagnostyczne i terapeutyczne. Mając taki potencjał, są w stanie współorganizować duże kongresy. Wystarczyło, że kolega z Brazylii pokazał w Göteborgu w 1996 roku rodzinę z kilkorgiem

dzieci z tym samym zaburzeniem, aby materiał genetyczny tej rodziny, pobrany potem przez grupę badaczy amerykańskich, został przebadany na poziomie molekularnym. Otworzyło to drogę do odkrycia nowego genu odpowiedzialnego za te zaburzenia. Odkryty gen to znajomość białka, którego produkcją zarządza. Takie odkrycie to niezbędne informacje dla dalszych badań wyjaśniających mechanizm zaburzeń, a potem poszukiwanie form leczenia, które dla każdego z rzadkich zespołów będzie inne.

Sara z padaczką

Swego czasu w Monachium moja przyjaciółka po fachu, prof. Sabine Stengel-Rutkowski pokazała mi taśmę wideo z nagraniem czteroletniej Sary z zespołem Wolfa–Hirschhorna, która podczas sesji terapeutycznej według pedagogiki Marii Montessori zaczynała wypowiadać pierwsze sensowne słowa. Pokazała też inne umiejętności zdumionym rodzicom, którzy nie oczekiwali niczego od takiego dziecka-roślinki. Sara z padaczką chodziła, co dla mnie też było zaskoczeniem. Odbiegało to od obrazów demonstrowanych w podręcznikach. Czy Sara była fenomenem?

Nasza podopieczna Karolina aż do śmierci w wieku dziewięciu lat, zgodnie z danymi naukowymi, nie nauczyła się chodzić ani mówić. Jej matka twierdziła, że umiała się z nią jednak komunikować, poznawała jej nastroje i potrzeby, wbrew negatywnemu nastawieniu lekarzy i środowiska. Dlatego zapragnęłam sprawdzić, czy polskie dzieci z zespołem WHS też mają różne, nieodkryte jeszcze umiejętności.

W tym celu zorganizowaliśmy w 1999 roku warsztaty terapeutyczne z udziałem gości z Monachium przy okazji Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami genetycznymi”. Z zaproszenia skorzystały dwie rodziny – ze Śląska i z Pomorza. Lore Anderlik, terapeutka Montessori, na naszych oczach dokonywała cudów. Nawiązywała dialog z tymi dziećmi, pomimo ich stereotypii ruchowych, początkowej dekoncentracji i braku mowy.

Droga do Vught

Nagrania wideo z sesji zostały poddane szczegółowej analizie, zgodnie z naukowymi zasadami analizy jakościowej. To zajęcie niezwykle żmudne, ale podjął się go Piotr Iwanowski w ramach swojej pracy doktorskiej. Pierwsze wyniki udowadniające wiele możliwości rozwojowych u badanego chłopca z zespołem Wolfa–Hirschhorna przedstawił na Europejskim Kongresie Cytogenetyków w Paryżu w lipcu 2000 roku. Czy nasz pacjent też był wyjątkiem – jak Sara z Monachium?

Prezentacji wyników doktora Piotra słuchało 600 osób z całego świata, w ciszy i skupieniu. Na koniec były gromkie brawa i długie rozmowy kuluarowe. Dr Conny van Ravenswaaij powiedziała wtedy o grupie rodziców z Holandii, którzy jej zdaniem powinni to usłyszeć. – Sądzę, że nie tylko rodzice z Holandii – odpowiedziałam koleżance.

Tak powstał pomysł zorganizowania europejskiego spotkania rodzin z zespołem Wolfa–Hirschhorna, który zrealizowała doktor Conny w 2002 roku w pięćdziesiątą rocznicę śmierci Marii Montessori. Zasady filozofii i pedagogiki Montessori były jednym z elementów metody, za pomocą której ocenialiśmy zachowanie badanych przez nas dzieci.

Dostaliśmy z Piotrem oficjalne zaproszenie. Udało nam się też zorganizować przyjazd dziewięciu rodzinom z Polski dzięki wsparciu finansowemu Stowarzyszenia Kontakt Miast Białystok–Eindhoven i nieocenionej pomocy pani Beaty Falkowskiej i Riet Munster.

I Spotkanie Europejskie Zespół Wolfa–Hirschhorna odbyło się w październiku 2002 roku w Vught, w uroczej holenderskiej miejscowości. Pierwszy dzień poświęcony był dla fachowców, a drugi dla rodziców. Przy tej okazji trzeba było uprościć wykłady i dostosować ich treści do potrzeb słuchających.

Przyjechało ponad stu rodziców z całej Europy z dziećmi z WHS w różnym wieku. Największą furorę zrobiła szesnastoletnia Yantje z Belgii. Była przykładem tego, że poprzez dobrą terapię i rehabilitację można osiągnąć sukces pomimo cech WHS. Byliśmy także pod wrażeniem duńskiej rodziny, która pokazała swoje wideo o wymaganiach stawianych chłopcu od początku jego życia, stymulujących funkcje poznawcze.

Rodzice podczas wykładów tworzyli oddzielne, narodowe grupy. Prezentacje były przekładane z języka angielskiego na języki flamandzki,

niemiecki, duński i polski. Roli tłumacza rodzicom z Polski podjął się dr Olgierd Nowicki ze Studenckiego Koła Naukowego Genetyków Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku.

Cieszyłam się, że w wielonarodowym gronie nie zabrakło polskiej grupy rodziców i naukowców. O takim spotkaniu marzyłam od lat, ale nie tylko moje marzenia się wtedy spełniły.

Agusia

Agusię poznałam, kiedy miała cztery i pół miesiąca i z apetytem ssała pierś mamy. Zdziwiona zawołałam moich asystentów, żeby mogli to zobaczyć i zapamiętać. To są umiejętności bardzo rzadko spotykane u dzieci z fenotypem podejrzewanego tu zespołu Wolfa–Hirschhorna (WHS). Niemowlęta te zazwyczaj mają trudności ze ssaniem, ze względu na obniżone napięcie mięśniowe, a nawet kłopoty z połykaniem. Czasami muszą być karmione sondą lub przez specjalny smoczek – wyjaśniałam.

Oceniając rysy twarzy Agusi, potwierdziłam obecność cech zespołu WHS. Jej matka miała zatroskaną twarz. Myślała pewnie o odmienności dziecka, z którą trudno się oswoić. Pewnie krępowało ją też obce miejsce, w którym karmiła piersią swoje dziecko. Ojciec Agusi również był przejęty sytuacją. Dziewczynka po jakimś czasie pokazała kolejne umiejętności. Podniosła wysoko główkę i stosunkowo długo tak ją trzymała. Niebywałe!

To nie pomyłka

Agusię pokazano mi z nadzieją, że wykluczę u niej obecność WHS. Po uszy zakochany w córce ojciec nie ukrywał tej nadziei. Chciał usłyszeć, że to nie jest WHS, tak jak inni rodzice w pierwszej fazie ich dojrzewania do trudnego macierzyństwa i ojcostwa dziecka z tym lub innym zespołem genetycznym. Niestety, to nie była pomyłka. Nosek w mojej ocenie był taki sam jak nos innych dzieci z WHS. Przebieg brwi i gładzizna czoła nad noskiem nie budziły wątpliwości co do podobieństwa do hełmu greckiego. Ale Agusia nie była pozbawiona cech indywidualnych. Każda twarz

dziecka ze zmianą genetyczną ma swoje właściwości odziedziczone po rodzicach.

Przewidywania

Ważne jest, aby pamiętać, że lekarskie spojrzenie na dziecko jest naznaczone medycznym nastawieniem na diagnostykę zaburzeń, bez uwzględniania umiejętności i potrzeb dziecka poza obszarem diagnostyki i interwencji. Jesteśmy przygotowani na szybkie działanie, jeśli okaże się, że może wystąpić wada serca czy nerek i dziecko będzie wymagać szybkiej interwencji chirurgicznej. Zabezpieczamy się na wypadek najgorszego, ale nie zawsze bierzemy pod uwagę, co w takich sytuacjach dzieje się w sercach rodziców. Nawet obciążone genetycznie dziecko ma też inne, niedostrzegane i nieopisane przez lekarzy, cechy pozytywne. Jeśli patrzymy na nie tylko przez pryzmat zmiany genetycznej, to nie docieramy do prawdy o dziecku.

Teksty o dzieciach z zespołem Wolfa–Hirschhorna zawierają dużo opisów defektów. Genetycy kliniczni wiedzą, że nie każda cecha i nie każda wada muszą wystąpić u danego dziecka z WHS. Przebieg poszczególnych zmian może być różny. Wiele się zmieniło od czasu, kiedy w 1965 roku niemiecki profesor Ulryk Wolf, genetyk z Freiburga, i niezależnie od niego profesor Kurt Hirschhorn, pediatra amerykański, rodem ze Lwowa, podali pierwszy opis zmian fenotypowych nazwanych potem od ich nazwisk zespołem Wolfa–Hirshhorna. Na całym świecie obserwuje się dzieci z tą zmianą. Zebrano dużo nowych obserwacji. Objawy kliniczne odznaczają się dużą różnorodnością i narzuca to postępowanie z każdym dzieckiem według indywidualnych potrzeb, zgodnie z umiejętnościami, które posiada lub nabywa w czasie rozwoju.

Perspektywy

W związku z poznaniem ludzkiego genomu rozwinęło się dużo nowych technik diagnostycznych pozwalających lepiej poznać zaburzenia wywołane zmianami o podłożu genetycznym. Otwiera to drogę do poszukiwania sposobów leczenia czy naprawiania poszczególnych zaburzeń. Jeszcze nie wiadomo, czy będzie to interwencja na drodze

uzupełniania białek poszczególnych szlaków sygnałowych, niezbędnych do funkcjonowania komórki, czy też inne rozwiązanie. Aby uzupełnić białka, należy poznać interakcje pomiędzy poszczególnymi białkami produkowanymi poprzez ekspresje danych genów w organizmie. Fakt, że udało się to już w przypadku niektórych nowotworów, wywoływanych przecież zmianami genetycznymi na poziomie komórki, napawa optymizmem. Wiemy, że nie wszystko da się przewidzieć i nie wszystko jest poznane w zakresie funkcjonowania organizmu ze zmienionymi warunkami rozwoju.

Utrata materiału genetycznego

Jednym z elementów wpływających na stopień zaawansowania zmian klinicznych w zespole WHS jest wielkość utraconego fragmentu chromosomowego. Jest to fragment położony na krótkim ramieniu chromosomu 4., dlatego inna nazwa zespołu WHS to zespół z monosomią 4p lub zespół delecji 4p. Możliwa jest utrata dużego fragmentu chromosomu, wtedy więcej genów ulega zgubieniu, ale bywa też, że strata jest nieznaczna. Czasem utracony fragment chromosomu jest tak mały, że oko nawet najbardziej doświadczonego cytogenetyka nie dostrzeże go pod mikroskopem. Jeśli rozpoznanie kliniczne nie zostanie postawione, to łatwiej uchodzi uwadze fakt, że sam czubek chromosomu 4. jest mniejszy od chromosomu partnerskiego, nazywanego też homologicznym. Szczególnie trudno to dostrzec, porównując pod mikroskopem chromosomy barwione metodą prążków G. Wtedy czubeczek chromosomów jest jasny. Lepiej jest oglądać chromosomy barwione na prążki R, gdy czubek chromosomu jest ciemny. Intensywność terminalnego prążka jest wtedy zmieniona i dostrzegalna. Kiedy ocena klasyczna nie jest pomocna w potwierdzeniu rozpoznania, poszukuje się bezpośredniej reakcji z sondą molekularną z tego regionu połączoną z fluorescencyjną reakcją barwną, zwaną reakcją FISH. Wtedy o zespole WHS świadczy utrata sygnału świetlnego w reakcji FISH na jednej z par chromosomów nr 4. Taka reakcja potwierdziła kliniczne rozpoznanie WHS u Agusi. Poszukując sygnałów świetlnych za pomocą tej samej sondy na rodzicielskich chromosomach 4., można było wykazać, że chromosomy nr 4 u obojga rodziców pięknie świeciły i że zmiana wystąpiła tylko u Agusi.

Wiemy więc, że nie jest to forma rodzinnie występująca, jak się czasem zdarza przy rodzinnym nosicielstwie przegrupowań chromosomowych.

Czasem rozpoznania zespołu WHS dokonuje cytogenetyk i lekarz dopiero wtórnie poszukuje zmian charakterystycznych w fenotypie. Porównuje wówczas fotografie twarzy danego dziecka z innymi zarejestrowanymi w poradni lub do opisów dostępnych w internetowych bazach danych. Rodzice czasem są zdziwieni, że w poradni genetycznej robi się dzieciom zdjęcia. Jest to niezbędne do postawienia diagnozy klinicznej zespołu genetycznego, bo zmiana genów często odbija się w rysach twarzy i innych okolicach ciała. Dlatego jest to ważna dokumentacja.

Bez rozpoznania

Brak rozpoznania rodzi frustrację rodziców szukających odpowiedzi na pytanie o przyczyny zaburzeń. Na szczęście mamy teraz znacznie bardziej zaawansowane techniki diagnostyczne i takich sytuacji jest coraz mniej. Znam jednak przypadki wieloletnich poszukiwań diagnozy – jeden z apelem wystosowanym do lekarzy w prasie lokalnej, wraz z fotografią dziecka. Dopiero w wieku pięciu lat dziecko trafiło do lekarza, który rozpoznał fenotyp cech klinicznych składających się na zespół WHS. W przypadku dziewczynki z Belgii, którą poznałam, kiedy miała szesnaście lat, brak rozpoznania we wczesnym dzieciństwie spowodował, że rodzice podjęli intensywną rehabilitację dziewczynki na podstawie samych objawów opóźnienia rozwoju poznawczego i braku rozwoju mowy czynnej. Pozytywne efekty takiego działania przeszły wszelkie oczekiwania i prognozy. Dziewczynka była w miarę samodzielna. Biegała na dyskoteki tak jak jej rówieśniczki. Potrafiła się ubrać i samodzielnie jeść. Miała swoje preferencje w wyborze zajęć i własne upodobania. Mówiła prostymi zdaniami. Nie we wszystkim mogła dorównać rówieśnikom, ale potrafiła wyrażać emocje i odwzajemniać uczucia, jakimi ją obdarzano w rodzinie. Trudno przewidzieć, czy rodzice postępowaliby z taką samą determinacją, gdyby wcześniej została postawiona diagnoza zespołu genetycznego ograniczająca perspektywę właściwej pomocy. Ich wyznanie, że córka w pewnym sensie miała szczęście, bo rozpoznanie zespołu WHS otrzymała dopiero w wieku jedenastu lat, daje do myślenia.

Czy ona jest wyjątkowa, czy też nasze działania diagnostyczne i prognostyczne nastawione na poszukiwania defektów i zaburzeń oddziałują niekorzystnie na proces relacji społecznych? Być może wewnątrz- i pozarodzinne relacje społeczne ograniczają zakres niezbędnych stymulacji rozwoju cech psychicznych w procesie wychowawczym dzieci, a to, co składamy na karb nieprawidłowości genetycznych dziecka, jest wynikiem niekorzystnych oddziaływań środowiskowych, prowadzących do wtórnego upośledzenia umysłowego. Życie z chromosomowym piętnem nie jest łatwe, ale nie zawsze winne są temu chromosomy.

Domyślność serca[14]

W czerwcu 2008 roku pojechaliśmy do malowniczego Trzebiatowa (w woj. zachodniopomorskim), gdzie pod wzgórzem zamkowym, w niewielkim domku mieszkał z rodzicami sześcioletni Jacuś. Chłopczyk należał do wybranej grupy dzieci, którym poświęcaliśmy swój czas i uwagę ze względów naukowych, wyróżniał się bowiem nieco swoim wyglądem i zachowaniem. Rósł wolniej niż pozostałe dzieci, jeszcze nie mówił, a jego ruchy nie zawsze były skoordynowane. Niepokoił tym samym kochających go rodziców i dziadków. Miał już postawione rozpoznanie. Do nas należało opracowanie szczegółów dotyczących zakresu odmienności fenotypowych.

Przywitał nas ojciec chłopca. Wspinaliśmy się po skrzypiących drewnianych schodach do mieszkania na poddaszu. Dom chroniły dwa anioły: jeden był drewniany w niebieskim stroju, a drugi – ze skrzydłami z tiulu. Panował w nim miły nastrój. Jacuś, słodki, niebieskooki blondynek, zaraz po przywitaniu pozwolił się wziąć na ręce. Chociaż nic nie mówił, to z jego oczu można było wiele odczytać. Spojrzeniem wyrażał najpierw zdziwienie wizytą obcych mu osób, a potem aprobatę. Był tajemniczy i może bardziej zagadkowy niż inne dzieci. Chciałam choć trochę poznać jego świat, kiedy już wiedziałam, że mogę go postawić na podłogę i pospacerować. Prowadziłam go do kącika z zabawkami, potem do półek z

książkami i z powrotem do okiennego parapetu, koło stołu, gdzie królowały anioły.

Jacuś nie akceptował ani pluszaków, ani zielonych piłeczek do zabawy. Gdy chciałam mu coś pokazać, nie wykazywał zainteresowania. Pomyślałam: „Trudno, widocznie nie chce mu się bawić, skoro dom jest pełen gości". Malec ewidentnie chciał chodzić. Zastanawiałam się, czy potrzebuje ruchu, czy może ma w tym jakiś cel? Z wielką ochotą zaprowadził mnie do przedpokoju i sypialni rodziców. Ponieważ chodzenie po obcym mieszkaniu było dla mnie zbyt krępujące, przeniosłam małego do rodziców i próbowałam zainteresować go kolejnymi zabawkami. Niestety, Jacuś znowu zaprowadził mnie do sypialni. Tam koniecznie chciał wejść do łóżka. Zaintrygował mnie jego upór i fakt powracania w to samo miejsce. Nie wiedziałam, co to może znaczyć.

Tymczasem rodzice chłopca zajęci byli rozmową z moim kolegą. Opowiadali o swoich troskach, o historii rozwoju Jacusia i etapach diagnozowania. Spostrzegłam, że kiedy Jacuś spoglądał na rodziców, jego ruchy, chociaż mało skoordynowane, nie były wtedy tak gwałtowne.

Dochodziło południe. Rozległy się dzwony z zabytkowej wieży pobliskiego gotyckiego kościoła pod wezwaniem Macierzyństwa NMP, który pewnie pamiętał księżnę Marię Wirtemberską. Zaczęłam Jacusiowi o niej opowiadać:

– Dawno, dawno temu na wzgórzu w Trzebiatowie stał zamek. Mieszkały w nim słynne księżniczki: Zofia Dorota Augustyna, która została żoną cara Rosji Pawła I, oraz księżna Maria z Czartoryskich. Wydano ją za księcia Wirtembergii i odtąd nazywano ją Wirtemberską. Była nie tylko piękna, ale i bardzo mądra. Serce miała otwarte i troszczyła się o poddanych. Niemiecki władca nie umiał odczytać tego, co działo się w sercu małżonki. Był to powód wielu nieporozumień. Czy usiłował bliżej poznać te uczucia? Maria swe myśli i marzenia przelała na karty książki. W 1816 roku powstał znakomity romans *Malwina, czyli domyślność serca*.

Jacuś jednak nie przejawiał zbyt dużego zainteresowania losem księżniczek. Nie chciał mnie słuchać i poprowadził mnie po raz kolejny do sypialni. A może chce mu się po prostu spać? – zaświtała mi w głowie olśniewająca myśl. Było to nareszcie trafne wytłumaczenie jego zachowania. Potwierdzili to rodzice. I po paru minutach, po przejściu znanego jemu i rodzicom rytuału zasypiania, wpadł w ramiona Morfeusza.

Nie mogłam się nadziwić, jak uparcie Jacuś chciał mi to wcześniej wyjaśnić. Oczekiwał pewnie domyślności mojego serca, a ja tego nie umiałam jeszcze odczuć i odwzajemnić. To jest pewnie ta szczególna domyślność serc, którą wykazywali domownicy i której warto się pewnie nauczyć w obcowaniu z takimi dziećmi jak Jacuś.

Grecki wojownik i krasnoludki

Jacuś miał postawioną diagnozę zespołu genetycznego, którego przyczyny ograniczały jego tempo wzrostu i możliwości czytelnej komunikacji z otoczeniem, zwłaszcza za pomocą mowy ekspresyjnej. Oczka szerzej rozstawione, nosek z szeroką nasadą i charakterystyczny układ brwi nadających mu wygląd greckiego wojownika w hełmie, jak to niegdyś określili poetycko Francuzi. Taki obraz rysów to sygnał, aby szukać zmian na krótkim ramieniu chromosomu 4. w celu potwierdzenia rozpoznania odmienności genetycznej u Jacusia, nazywanej najczęściej zespołem Wolfa–Hirschhorna od nazwisk jego odkrywców (w skrócie WHS).

Dociekliwi rodzice pytali nas, dlaczego tej utraty 4p nie można było najpierw zobaczyć podczas pierwszego badania chromosomów Jacusia. Dobre pytanie, ale tutaj trzeba było zrobić krótki wykład z cytogenetyki.

– Podobnie jak krasnoludki, chromosomy lubią nakładać wysokie czapki i butki z cholewami na obcasach, by zamaskować swoje niedobory wzrostu. Bardzo często lubią się wymieniać odcinki pomiędzy ramionami krótkimi chromosomów 4. i 8. Taka dodatkowa czapka z chromosomu 8. na zmniejszonej wskutek utraty główce chromosomu 4. nie jest tylko maskującą ozdobą. Mamy wtedy modyfikujący efekt działania płynący z obecności tam dodatkowych genów z chromosomu 8. i możliwość wystąpienia innych wad rozwojowych zupełnie nieznanych w obrazie klinicznym zespołu WHS. Innymi słowy, to maskowanie utraty 4p połączone z działaniem dodatkowego materiarodziny. Widziałam przecież, jak świetnie rozumieli się obaj z ojcem i z jaką ufnością Jacuś spoglądał w oczy matki.

Poznałam Manuela[15]

Przed laty poznałam w Monachium ośmioletniego Manuela. Był niewielkiego wzrostu i nie mówił. Przeszedł poważne zabiegi chirurgiczne z powodu złożonej wady serca. Miał dobrych kilka lat wyrwanych z życiorysu z powodu długotrwałych pobytów w szpitalu i rozłąki z najbliższymi. Badanie kariotypu wykazało, że w części komórek ma dodatkowy chromosom 22.

Jego rodzice przyjechali na dyskusję z lekarzem genetykiem prof. Sabine Stengel-Rutkowski. Chcieli dowiedzieć się więcej o Manuelu i perspektywach jego rozwoju. Wybraliśmy się razem do Nymphenburg – letniej rezydencji książąt Bawarii. Zawsze miałam sentyment do tego miejsca. Przecież po alejach pełnych rokokowych rzeźb przechadzała się piękna Teresa Kunegunda Sobieska! Polska królewna i córka króla Jana III – wydana za mąż za bawarskiego księcia Witellsbacha.

Nie znam niemieckiego na tyle, żeby brać udział w dyskusji. Wzięłam więc za rękę Manuela i szliśmy nieco z tyłu. Traktowałam go jak mojego wnuka, który jeszcze nie umiał mówić. Czułam, że Manuel akceptuje moją obecność. Nie odpowiadał wprawdzie na mój uśmiech, ale intensywnie mi się przyglądał. Zaczęłam więc mówić do niego, tłumacząc po polsku, co widzę i co mnie zachwyca. Wydawało mi się, że Manuel odbierał mój przekaz. Z czasem wytworzyła się między nami dziwna nić porozumienia. To było duże wzmocnienie, że czując się niepełnosprawną językowo, potrafiłam komunikować się z chłopcem uznawanym za niepełnosprawnego intelektualnie. Kiedy mijaliśmy mostek nad strumieniem, gdzie pływały dzikie kaczki, spotkaliśmy chłopca w podobnym wieku. Manuel zaczepił go swym dziwnie brzmiącym głosem, przypominającym szczekanie psa. Zaskoczony chłopiec uciekł. Manuel był zawiedziony. Mocniej ścisnął moją dłoń. W drugiej ręce Manuel trzymał drewnianą tablicę do wspomaganej komunikacji. Są na niej litery – matka chłopca, wystukując pytania, dzięki niej mogła się porozumieć z Manuelem. Wyszliśmy z bocznej ścieżki i ukazał się naszym oczom przepiękny pałac. – *Schön* – usłyszałam z ust Manuela. Nie wiedziałam, czym bardziej byłam zdumiona – widokiem czy zawołaniem, które usłyszałam od niemego i upośledzonego chłopca. Natychmiast

poinformowałam o tym idących przed nami rodziców i panią profesor. Byli zdziwieni, ale nie tak jak ja. Matka wzięła tablicę do ręki i wystukała po niemiecku literki, pytając Manuela o to, co przed chwilą powiedział – *Schön* – odstukał Manuel. Znałam znaczenie tego słowa – oznaczało „piękny", „cudowny".

Dopiero po tym zdarzeniu poznałam niesamowitą historię Manuela. Została zamieszczona w języku niemieckim na stronie www.kondert.net, za pośrednictwem której można nadal kontaktować się z Manuelem.

Dzięki mojej studentce, która przetłumaczyła pierwszą część, i zgodzie matki mogę jej fragmenty przytoczyć:

> Nauczycielka zauważyła, że Manuel wypełnił polecenie skierowane właściwie do innej osoby. Następnie przetestowała go i stwierdziła, że należy on do tej grupy dzieci, które same przyswoiły sobie umiejętność pisania i czytania, pomimo braku umiejętności wymawiania słów.

Gdy przeczytałam ten fragment, byłam zszokowana, a jednocześnie zaczynałam rozumieć niektóre formy zachowania Manuela, które zaobserwowałam. Matka chłopca pisała dalej:

> Nie mogłam pozbierać swoich myśli. Jak to możliwe, że mój dotąd upośledzony umysłowo syn opanował sztukę pisania i czytania??? Wydaje mi się, że byłam wtedy bliska utraty przytomności. Po tym, jak nauczycielka zauważyła, że nieco ochłonęłam z wrażenia, zawołała Manuela. Nagle uświadomiłam sobie, że nie wiem, jak mam się przy nim zachować. Nauczycielka poprosiła go, aby opisał swoje myśli. Jego pierwsze zdanie skierowane do mnie brzmiało następująco: „Tak, tak, mam dużo do powiedzenia, bo jestem sprawny w głowie".

Zadziwiające są umiejętności Manuela. Samodzielnie nauczył się czytać, liczyć („w głowie" potrafi szybciej liczyć niż osoba dorosła) oraz łaciny, posiada pamięć fotograficzną. Ze szczególnym upodobaniem używa wyrazów obcych oraz niezwykłych i rzadko stosowanych, a także potrafi mówić przepiękne komplementy. Podobnie frapujące są jego zainteresowania: łacina, muzyka klasyczna, nauki ogólne i filozofia! To są zainteresowania dziesięcioletniego chłopca!

Na wspomnianej stronie Manuel tak sam siebie dzisiaj po dwóch latach przedstawia, co możemy poznać dzięki kolejnym tłumaczeniom

dokonanym przez moich przyjaciół – polskich literatów mieszkających w Niemczech. Alicja Rybałko i Karol Grenzler zadali sobie trud doboru polskiego słownictwa w taki sposób, aby jak najściślej odzwierciedlały sposób wyrażania się i wprowadzania neologizmów przez autystycznego przecież chłopca, o którym podręczniki pisałyby jako o chłopcu głęboko upośledzonym, z uwagi na jego dodatkowy chromosom 22 w kariotypie.

> Nazywam się Manuel i mam 10 lat. Moim życzeniem jest umieć bezbłędnie dopasowywać rzeczy do ich adekwatnego wykorzystania.
>
> Jestem autystą. Zmień proszę swój stosunek do osób niepełnosprawnych. Autyści to tacy, co wszystko potrafią i niezwykle chętnie złorzeczą życiu. Ukierunkowuję nasze porozumiewanie się, ale proszę, traktujcie niepełnosprawnych po ludzku, żeby autyści mogli żyć samodzielnie. Zrozumcie, że autyści to naprawdę wspaniali, pomysłowi ludzie, którzy chcą być kochani. Chętnie otrzymałbym ja Manuel jakąś wiadomość od miłych i serdecznych ludzi.
>
> Nieprzytomny z wściekłości, udaję niepełnosprawnego, bo nieumiejętni i terrorystyczni lekarze duchowo mnie okaleczyli. Opiekę (medyczną) wykonywały niefrasobliwe ambitne panie. Jestem chromosomalistyczny co do eutanazji.
>
> Toleruję idiotyczne cuda w mojej głowie. Irytuje mnie niewidzialny gen, ponieważ ten gen nie pozwala mi mówić. Tysięczne ćwiczenia nic nie pomagają.
>
> Chromosomy kierują się tą swoją okropną, głupią dziedzicznością, jednakże bezkompromisowo. Prawie zawsze rozgrywa się we mnie ciemny, kosztowny bieg z przeszkodami przeciwko rozmaitym chromosomom. Bardzo chciałbym rozmawiać, mówiłbym na pewno chętnie i zawsze wesoło. Chromosomy ciągle wyperswadowują mi to wybiórczo. Zrozumiałem przesłanie, że jestem niezwykły. Jestem w każdej chwili gotowy, żeby wydać sprytnym, bezczelnym chromosomom totalitarną walkę.
>
> Przyrzekam na każde dziecko [analogicznie: przyrzekam na moją cześć – przypis tłumacza], że będę szczególnie opozycyjnie i niezachwianie protestował przeciwko niepełnosprawności u dzieci, umocnionej w stadium podwójnej ciemności.
>
> Życzę sobie zwyczajnego uczciwego obcowania z łatwymi w obejściu ludźmi. Życzę sobie nauczycieli, którzy nam, nieco innym uczniom, dadzą

szansę uczenia się i nakarmią nasze umysły. Życzę sobie rodziców, którzy są tak wspaniali jak mama i tata.

W innym miejscu napisał:

Cieszę się, gdy mogę odwiedzać kochanych ludzi, którzy uczą się ze mną łaciny. Wadliwy gen jest winien mojemu sposobowi mówienia i nie może być manifestowany. Mama kocha mnie takim, jakim jestem. Mama mówi zawsze przeciwieństwo tego, co nauczyciele, którzy uważają się za mądrych i ważnych. Mama walczy, co najmniej jak lwica dla mnie i innych upośledzonych. Mama i ja oczekujemy od was i mojej bardzo ukochanej współwalczącej Pani Profesor Stengel-Rutkowski przyjaźni bez zarzutów i sprawności [zręczności, biegłości – przypis tłumacza] mowy w tym sensie, że świat się zdziwi, a ludzie mówiący będą oczarowani. Bez opozycji może dojść do rewolucji.

„Głodne” oczy[16]

Spotkałam kiedyś w sklepie kobietę w towarzystwie dużej dziewczyny łakomie spoglądającej na wystawione za szkłem słodycze. Młoda kobieta miała małą głowę z krótko ostrzyżonymi, blond włosami. Pozwoliło mi to zauważyć odmienny przebiegu linii czołowej owłosienia. Miała okulary, gałki oczne zbliżone do siebie, objaw znikającej powieki, wąskie usta, duży brzuch, nieco koślawe kolana i małe dłonie ze zwężającymi się palcami. Nie mówiła i tylko nieco posapywała zahipnotyzowana widokiem łakoci. Prezentowała typowy obraz wiecznie „głodnych” oczu. Nie miałam wątpliwości – fenotyp zespołu Pradera–Williego (PWS). Nie wytrzymałam i po wyjściu ze sklepu zaczepiłam matkę dziewczyny – zapytałam dyskretnie, czy była już z córką w naszej poradni genetycznej. Wiedziałam, że mogą być różne problemy, a moją „uliczną” diagnozę można zweryfikować badaniem i podjąć próbę usunięcia niektórych objawów, takich jak zaburzenia snu, napady gniewu czy kompulsje, a w wychowywaniu wykorzystywać niezwykłą pamięć wzrokową i matematyczną.

Zespół Pradera–Williego, choć jest rozpoznawalny na ulicy ze względu na fenotyp, jest rzadko występującą odmiennością genetyczną wywołaną utratą funkcji lub brakiem genów ojcowskich położonych na chromosomie 15. w pobliżu centromeru. Dzieci mają okrągłe twarze z pucołowatymi policzkami, szpary powiekowe z zasłoniętą powieką górną, skierowane nieco skośnie w górę, brwi rozproszone bocznie i wąskie usta. Ręce i stopy są małe i charakteryzują się zwężającymi się palcami. Wzrost dzieci dotkniętych tym zespołem jest nieco niższy niż u rówieśników, a nadwaga osiąga nieraz cechy monstrualnej otyłości.

Określenie zespołu pochodzi od nazwisk szwajcarskich uczonych: Andrea Pradera i Henry'ego Williego, którzy zwrócili uwagę na współwystępowanie podobnych cech fenotypowych u osób z otyłością. Po raz pierwszy opisali je w 1956 roku, a dokładniej w 1961. Fenotyp morfologiczny znany był już od XVII wieku, kiedy to na licznych dziełach malarskich były przedstawiane pulchne, ,,barokowe aniołki", z okrągłą twarzyczką, migdałowatymi oczami, trójkątnym kształtem ust oraz małymi dłońmi i stopami. Słynne są też obrazy namalowane przez Juana Carreno de Miranda, znajdujące się w Muzeum Prado w Madrycie, a ukazujące dwórkę Eugenię Martinez Vallej (1680 r.), której fenotyp jest fenotypem zespołu Pradera i Williego.

Do widocznej na obrazach Mirandy monstrualnej wręcz otyłości dochodzi u osób z zespołem Pradera–Williego wskutek nadmiernie odczuwanego łaknienia. Co więcej, ten „wilczy" apetyt nie słabnie po posiłku.

Wiadomo, że dzieci lub osoby z PWS mają określone trudności w opanowaniu emocji (zwłaszcza w sytuacjach stresowych) oraz demonstrują zachowania antyspołeczne i wybuchy złości czy niepohamowanego gniewu. Mają trudności ze zmianą przyzwyczajeń i bywają uparte. Cechują je kłótliwość, impulsywność i drażliwość. Mają jednocześnie możliwości rozwijania funkcji percepcyjnych, zdolności zapamiętywania czy uczenia się nowych pojęć. Wykazują też wiele umiejętności w zakresie funkcji społecznych. Poziom zdolności poznawczych jest zmienny, uzależniony od sytuacji wczesnej stymulacji, wspierania rozwoju oraz wyników leczenia dietetycznego. Dzieci ze zmienionym chromosomem 15. mogą też mieć problemy okulistyczne prowadzące do niedowidzenia, takie jak zez zbieżny, krótkowzroczność (nawet rzędu –3.75 dioptrii), astygmatyzm czy

transluminacja tęczówki wskutek często notowanego albinizmu ocznego. Ponadto obserwuje się u nich zaburzenia rozwoju mowy związane z wiotkością mięśni okresu noworodkowego czy niemowlęcego. Jak wykazały badania mojej doktorantki dr Beaty Olchowik, zły nastrój, wybuchy złości i natręctwa niejednokrotnie maskują obecne u dzieci z PWS cechy otwartości na nieznane otoczenie czy chęć podejmowania kontaktów interpersonalnych.

Weryfikacja diagnozy i podłoża genetycznego za pomocą określonego testu genetycznego umożliwia prognozowanie ich rozwoju oraz planowanie interdyscyplinarnej opieki zgodnie z najnowszymi danymi o poszczególnych subtypach genetycznych PWS. Jest także podstawą poradnictwa genetycznego i wspierania rodziców w podejmowaniu prokreacyjnych decyzji. Poza tym niezwykle ważny jest kontakt z innymi rodzinami zmagającymi się z podobnymi problemami.

W Polsce działa Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Pradera–Williego, które walczy o zapewnienie dzieciom możliwości zaspokajania ich potrzeb wynikających z odmienności genetycznej, a także o akceptację społeczną. Miałam tego świadomość, stawiając na ulicy rozpoznanie przypadkowo spotkanej dziewczynie o „głodnych” oczach i zachęcając jej matkę do nawiązania kontaktów z podobnymi rodzinami. Dzieci ze zmianami genetycznymi nie mogą być pozostawione w izolacji społecznej, a lekarzom i ludziom ze zdrowej genetycznie większości nie wolno chować głowy w piasek.

Kierunek na Kijów?17

Pani Barbara wspomina:

– Początkowo było wszystko dobrze. Józek chodził do szkoły tak jak jego rówieśnicy. Kiedy skończył dziewięć lat, zaczęły się problemy. Nie mógł nadążyć za kolegami, wracając ze szkoły. Potem były już samotne powroty. Pewnego dnia Józek przestraszył się nisko lecącego samolotu i upadł. Przyniesiono go połamanego do domu. Mimo intensywnego

leczenia, nigdy już nie wstał. Jego ręce robiły się coraz cieńsze, mniej sprawne. Najmilszą rozrywką Józka była muzyka. Mieliśmy wówczas tylko tak zwaną toczkę, bo rodziców nie stać było na kupienie radia i adapteru z płytami. Kiedy Józek miał szesnaście lat, czuł się już bardzo źle i nie wstawał z łóżka. Był zadowolony tylko wtedy, gdy mógł słuchać muzyki. Pracowałam wtedy w sklepie, przed Wielkanocą otrzymaliśmy dostawę odbiorników radiowych. Postanowiłam „wypożyczyć" jedno radio dla Józka na święta. Ojciec nakrzyczał na nas, że tak nie godzi się w czasie Wielkiego Tygodnia, więc słuchaliśmy muzyki tylko w nocy. Józek zapominał o chorobie. W którymś momencie powiedział mi: „Basiu, oddasz radio po Wielkanocy. Ono nie będzie już nam potrzebne". Teraz wiem, że przeczuwał nadchodzącą śmierć. Kiedy wróciliśmy pierwszego dnia świąt z kościoła, był bardzo niespokojny i rozżalony na księdza, że wcześniej nie chciał go wyspowiadać. Domagał się tak uparcie, że w końcu udało nam się zaprosić kapłana. Zdążył wysłuchać Józka. Odszedł od nas tego samego dnia o 11.30, z uśmiechem na twarzy. Takiego go pamiętam.

Jak to będzie?

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) jest schorzeniem uwarunkowanym genetycznie. Powoduje ją uszkodzenie genu dystrofiny – jednego z największych znanych genów człowieka, położonego na chromosomie płciowym X. Ponieważ chłopcy mają tylko jeden chromosom X, uszkodzenie genu się ujawnia. U kobiet są dwa chromosomy X. W przypadku uszkodzenia jednego genu mają jeszcze jeden zapasowy na drugim chromosomie i są wtedy zazwyczaj nosicielkami nieprawidłowego genu. Nie chorują, ale mogą przekazać uszkodzony gen synowi, wraz z jednym swoim chromosomem X. Z tego względu my, lekarze genetycy, często razem przeżywamy tragedię siostry, która pochowała swego brata w wieku 17–18 lat. Nierzadko ta sama dziewczyna, już jako matka pochyla się nad grobem swego syna, podobnie jak jej matka i siostra. Prawdopodobieństwo powtórzenia schorzenia w rodzinie jest bardzo wysokie. Dzieci z dystrofią mięśniową, które poznałam, są bardzo wrażliwe emocjonalnie. Jeden z moich pacjentów, będąc już na wózku inwalidzkim, powiedział niedawno:

– Pani doktor, jak to będzie, jak będę umierał? Jak moja mama to zniesie?

Rehabilitacja

Dużo pracy dzieci z dystrofią mięśniową i ich rodziców wiąże się z szeroko pojętą rehabilitacją poprzez kinezyterapię, pływanie, ćwiczenia w zakresie profilaktyki skoliozy i zapobieganie wadom postawy, a także nieinwazyjne wspomaganie oddychania – w zaawansowanych stadiach rozwoju choroby. Stałość i systematyczność ćwiczeń, jak również aktywny udział rodziny w procesie rehabilitacji, dają szansę na utrzymywanie prawidłowej postawy ciała i sprawności oddechowej, przy odpowiednim zaopatrzeniu ortopedycznym.

Perspektywy

Rzadkość poszczególnych schorzeń sprawia, że do celów diagnostycznych muszą być tworzone wysoce specjalistyczne laboratoria, które objęłyby swoją opieką całą Europę. Tylko w takiej sytuacji można mówić o sukcesie w dostępności diagnostyki i leczenia. Zanim lek zostanie wprowadzony, wykonywane są próby kliniczne, mające na celu dostosowanie go do specyfiki schorzenia. Odbywa się to wtedy, kiedy eksperymenty na zwierzętach wskazują na skuteczność i bezpieczeństwo leczenia. Próby polegają na tym, że podaje się pacjentom leki w kontrolowanych warunkach, aby sprawdzić ich oddziaływanie na człowieka. Do tego potrzebna jest odpowiednia liczba pacjentów, którzy zgodzą się na ochotnika przyjmować dany lek – w przypadku dzieci zgodę wyrażają rodzice. Jeżeli w danej jednostce chorobowej nie było możliwości leczenia, np. w chorobie Duchenne’a, to rekrutacją osób do takiego badania zajmują się także stowarzyszenia chorych lub ich rodzin, np. w Polsce Towarzystwo Zwalczania Chorób Mięśni.

W Paryżu

Co roku, w pierwszą niedzielę grudnia w Paryżu odbywa się marsz osób z rzadkimi chorobami. Można wtedy zobaczyć tysiące żółtych transparentów z nazwami schorzeń. Na liście rzadkich chorób genetycznych jest ich kilka

tysięcy (5–10 tysięcy). Wspólne działania sieci specjalistów i sieci organizacji pozarządowych mogą zaowocować poprawą sytuacji w zakresie terapii i diagnostyki rzadkich chorób genetycznych.

Paryski marsz z żółtymi transparentami jest organizowany przez Eurordis (European Organization for Rare Diseases) – organizację skupiającą stowarzyszenia osób z rzadkimi chorobami, w tym uwarunkowanymi genetycznie – i stację telewizyjną Telecom w połączeniu z French Rare Diseases Alliance oraz The French Muscular Dystrophy Association. Towarzyszą temu liczne wywiady i spotkania transmitowane przez Telecom, a także publiczna zbiórka pieniędzy. W wyniku kilku takich akcji został wybudowany Institute of Myology (Instytut Mięśni), w którym znajduje się dziś najlepsza aparatura do diagnostyki chorób mięśniowych. W tym ośrodku rozpoczęto badania kliniczne nad leczeniem dystrofii Duchenne'a za pomocą terapii genowej. Droga od diagnozy do opracowania leku jest długa, ale w przypadku dystrofii mięśniowej Duchenne'a może zakończyć się sukcesem. Zadbali o to sami pacjenci, walcząc o siebie i innych dotkniętych przez los.

Ta forma leczenia nie ma nic wspólnego z eksperymentami, być może pseudonaukowymi, prowadzonymi w klinice w Kijowie. Mój kolega, dr Jacek Pilch z Katowic, opiekujący się chłopcami z DMD, którzy byli na leczeniu w Kijowie, próbując ocenić efekty tego leczenia, nie zauważył żadnej poprawy klinicznej.

Wyjazdy do Kijowa

Miałam okazję poznać historię kilku osób, które były w Kijowie. Dokumenty związane z wyjazdem wskazują, że pierwsza wizyta w stolicy Ukrainy kosztuje piętnaście tysięcy euro – wpłaty dokonuje się na prywatne konto pewnej kobiety, jako miesięczne ubezpieczenie. Przyjazd do Kijowa odbywa się na własny koszt, z wynikami aktualnych badań i opinią polskiego lekarza, najlepiej neurologa, który stawia diagnozę i weryfikuje ją biopsją mięśnia oraz badaniem DNA pod kątem mutacji genu dystrofiny. Na leczenie w Kijowie przyjmowane są też osoby zdiagnozowane bez badań molekularnych przeprowadzonych na koszt NFZ. Byłam zszokowana, że razem z moimi „informatorami" na badanie

przyjechała dziewczynka, która w ogóle nie była zdiagnozowana, a leczenie odbywało się tak samo jak u innych.

Widziałam kartę informacyjną chłopca, wskazującą, że leczono go za pomocą komórek embrionalnych (macierzystych), wykonano tylko podstawowe badania krwi i moczu. Jak opowiadała mi matka chłopca, w czasie tej kuracji podano kroplówkę, do której dodano z nieoznakowanej butelki jeden centymetr żółtego, przezroczystego płynu. Nie chciano jej udzielić żadnych informacji o płynie – nazwie, pochodzeniu czy producencie.

– Oficjalnie Kubuś nie był przyjęty do szpitala, po kroplówce został zabrany do miejsca, gdzie załatwiono nocleg (taksówka na własny koszt) – opowiada matka chłopca. – Do szpitala zawieziono nas taksówką na koszt „firmy" organizującej przyjazdy pacjentów z Polski. Pobyt i kolejne wyjazdy do i ze szpitala na kroplówki odbywają się na własny koszt. Po trzech dniach wraca się do domu i czeka na poprawę. Minął rok i poprawy nie widać. Pojechaliśmy, ponieważ babcia Kubusia wyjechała do USA, aby zarobić na wpłatę pierwszej raty. Uruchomiła też konto, na które zbierała datki od filantropów w USA. Po zebraniu pierwszej raty wpłaciła ją na konto prywatnej osoby w Kijowie. Żyła bardzo oszczędnie, wszystkiego sobie odmawiając, łącznie z lekiem za sto dolarów, który zabezpieczał ją w razie napadu astmy przed zgonem. Parę dni po przesłaniu pieniędzy zmarła nagle na ulicy w Nowym Jorku – nie miała przy sobie koniecznego lekarstwa. Kubuś nadal ma problemy z chodzeniem i mówieniem.

Wiadomo, że przed laty w USA były przeprowadzane eksperymenty nad skutecznością leczenia za pomocą mioblastów. Okazało się, że ta metoda nie daje oczekiwanych rezultatów i została odrzucona w USA i Europie Zachodniej. Koreańczyk – jeden z członków grupy badawczej – wrócił do Korei i założył prywatną klinikę. Istnieje podejrzenie, że grupa z Kijowa współpracuje z nim. Brak publikacji wyników badań, sposób traktowania pacjentów i ich werbowanie budzą moją nieufność i sprzeciw. Autorytet naukowy, jakim jest niewątpliwie profesor Victor Dubowitz z Londynu, w maju 2003 roku na Kongresie Neurologów w Warszawie nie potwierdził skuteczności tych metod.

Mimo wszystko to jest moje dziecko

Około dwadzieścia lat temu przeżyłam niezwykłe doświadczenie. Zostałam poproszona na konsultację. Urodziła się nadzwyczajna dziewczynka. W raporcie zapisano:

> Dziewczynka urodzona w terminie porodu, młodych zdrowych rodziców (23 i 25 lat). Masa ciała 3100 g, długość ciała 56 cm, obwód głowy 33 cm, a klatki piersiowej 32 cm. Rozpoznano skrytoocze prawego oka, szeroką odległość miedzykącikową oczu, szczelinę wierzchołka nosa, nisko osadzone dysplastyczne małżowiny uszne, względnie długi tułów, nisko położony pępek z przepukliną. Palcozrost skórny obu dłoni i stóp.

Pierwszy raz widziałam takie zestawienie cech klinicznych. Postawienie diagnozy i zarządzenie badań weryfikujących nie było proste. Zespół wad rozwojowych o nieustalonej etiologii i tyle. Byłam bezsilna, ale obiecałam, że zajrzę do dostępnych źródeł – krajowych i zagranicznych.

Poszukiwania danych w celu rozpoznania zespołu

Zaczęło się ślęczenie w bibliotekach w poszukiwaniu podobnych opisów klinicznych w czasopismach angielskojęzycznych. Motywowała mnie nie tylko chęć zdobycia wiedzy. W głowie słyszałam jeszcze opowieść matki dziewczynki:

– Parę dni po urodzeniu Krysi pani doktor neonatolog zaproponowała mi, abym wyraziła zgodę na oddanie jej do domu opieki małego dziecka. „Te wady są takie wstrząsające” – mówiła do mnie pani doktor z litością. Nie spałam po tym całą noc. Od początku wiedziałam, że Krysi nie oddam. To nasze długo oczekiwane dziecko Straciliśmy już jednego chłopca. Odszedł zaraz po porodzie. Krysia nie może iść na poniewierkę. Mimo wszystko to jest moje dziecko i będę się nim opiekowała do końca – deklarowała matka Krysi.

Zaimponowała mi taka postawa. W tamtych czasach było to wyjątkowe stanowisko. Nie szczędziłam zatem swych sił w poszukiwaniach danych potrzebnych do postawienia diagnozy, znalezienia nazwy zagadkowego wówczas zespołu cech, jakimi natura obdarzyła dziewczynkę. Wtedy nie

było baz danych w Internecie i jeździłam do Głównej Biblioteki Lekarskiej w Warszawie. Rozmawiałam z kolegami z innych poradni. Nikt w kraju nie słyszał o takich objawach i nie miał podobnych obserwacji.

Niezbędne zabiegi

Życie toczyło się dalej, bez względu na to, czy wiedzieliśmy, jaki zespół ma dziewczynka i dlaczego się ukształtował. Najpierw trzeba było uporać się z problemem zarośniętego oka. Kora mózgowa okolicy wzrokowej człowieka czeka na sygnał świetlny tylko do trzech tygodni. To jest tak zwany okres krytyczny, w którym musi dojść do odpowiedniego uszeregowania komórek mózgowych. Słynne doświadczenia na kotach udowodniły, że sygnał świetlny jest czynnikiem zewnętrznym niezbędnym do rozwoju kory wzrokowej. Odkrycie zostało uhonorowane Nagrodą Nobla. Brak sygnału świetlnego w ciągu pierwszych tygodni życia, z powodu zarośnięcia powieki, wrodzonej zaćmy czy innej wady uniemożliwiającej dotarcie światła, może się przyczynić do zahamowania rozwoju komórek kory wzrokowej i ślepoty. Zbyt późna operacja sprawiła, że Krysia bezpowrotnie straciła zdolność widzenia na prawe oko. Potem zaczęły się wyjazdy do Warszawy na operacje uwalniające palce ze zrostów.

U profesora Rudolfa Pfeiffera w Erlangen

W swoich poszukiwaniach liczyłam na doświadczenia innych lekarzy i genetyków, którzy mieli już do czynienia z problemami takich dzieci. Dopiero w bibliotece w Getyndze znalazłam pierwszy opis tego zespołu, a niedługo potem mogłam skonsultować to z profesorem Rudolfem Pfeifferem – wielkim znawcą genetycznych uwarunkowań zmian kostnych. Na spotkanie w Erlangen przywiozłam fotografie pięciomiesięcznej wówczas Krysi. Byłam z siebie dumna, kiedy profesor zgodził się z moją propozycją rozpoznania klinicznego. Tak, to był zespół Frasera. Wiadomo jednak było, że obiektywne potwierdzenie tego można uzyskać tylko za pomocą badań genetycznych. Należało poszukiwać mutacji w określonym genie, bo badania chromosomów nie są miarodajne. Niestety, wówczas tego genu jeszcze nie znano.

Czekając na odkrycie

Krysia dorastała, a ja nadal śledziłam publikacje i czekałam na odkrycie, który uszkodzony gen doprowadza do tak poważnych zaburzeń. Poznawałam problemy zdrowotne Krysi pojawiające się wraz z wiekiem. Okazało się, że Krysia coraz gorzej słyszy. Wewnątrz ucha rozrastał się perlak. – Utrata słuchu przewodzeniowego. Zarośnięte przewody słuchowe zewnętrzne. Zmniejszona przestrzeń ucha środkowego – taką diagnozę postawiła profesor Elżbieta Hassmann-Poznańska. Pojawiły się nowe, wystarczająco czułe metody radiologiczne, aby można było stwierdzić, że kosteczki słuchowe są zmienionego kształtu i wielkości. Przeprowadzono kolejne operacje naprawcze. Stwierdzono też zwężenie krtani i zgrubienie strun głosowych, a logopedzi dodali – opóźniony rozwój mowy, zaburzenia artykulacji i fonacji. A jednak badania ilorazu inteligencji (IQ) były zaskakujące. Niewerbalny IQ w skali Leitera: 137 punktów.

Miałam możność wysłuchania kasety z nagraniem śpiewu Krysi na imieniny swojej mamy: Sto lat, sto lat! – rozbrzmiewał chropawy, ale szczęśliwy głos. Mogłam sobie tylko wyobrazić, co czuła w tym momencie jej matka.

Sklonowany gen

Krystyna przeszła liczne zabiegi chirurgiczne w kraju oraz w USA. Zanim się obejrzałyśmy, była już w szkole średniej. Wtedy to w prestiżowych czasopismach pojawiła się wiadomość, że w Londynie, w pracowni dr. Petera Scamblera odkryto gen, którego mutacje powodują takie same zmiany fenotypu i podobne wady rozwojowe, które były widoczne u Krystyny. Chociaż wcześniej wysłałyśmy do tej pracowni w Londynie materiał do badań, okazało się, że nie został wykorzystany do tego odkrycia. Nie poinformowano nas również, co się z nim stało. Przeprowadzano jednak kolejne badania i zbierano informacje o korelacjach fenotypowo-genotypowych, tak aby można było wiedzieć więcej o funkcji genu i konsekwencji zaburzeń jego działania w wyniku mutacji. Jedną z najbardziej pożądanych informacji była kwestia sprawności intelektualnej u dzieci dotkniętych mutacją tego genu.

Nie ma reguł

Na jednej z konferencji dysmorfologicznych, które co roku odbywają się koło Strasburga, słuchałam prezentacji podsumowującej wyniki badań nad wpływem uszkodzenia odkrytego genu na dzieci. – One są wszystkie głęboko upośledzone – stwierdził prelegent z Holandii. Znając losy Krystyny, nie zgadzałam się z tym, co usłyszałam. Czułam, że determinacja matki, która walczyła o godne życie dla Krysi, zobowiązywała także mnie. Nie wolno mi było milczeć tylko dlatego, że otaczała mnie grupa europejskich dysmorfologów. Wstałam więc i powiedziałem, że u tych dzieci niekoniecznie musi się rozwinąć upośledzenie umysłowe i że sama obserwuję prawidłowy rozwój intelektualny dziewczynki z tym zespołem. Zdawałam sobie sprawę, jak ważna jest to informacja z punktu widzenia prognozowania rozwoju umysłowego przez genetyków u dzieci z zespołem cech, które wykazywała Krystyna.

Przyjęto moje wystąpienie bez komentarza, co oznaczało być może niedowierzanie. Brakowało mi bowiem ostatecznego dowodu, że Krysia ma zespół Frasera, czyli że wystąpiła mutacja w poznanym nareszcie genie FRAS–1. Podszedł do mnie młody człowiek, Martin Zenker, z propozycją zrobienia badań molekularnych, weryfikujących rozpoznanie, w ramach ewentualnej współpracy naukowej. Udało się przekonać Krystynę i jej mamę do przeprowadzenia badań. Po jakimś czasie miałam wynik – potwierdzał moją diagnozę sprzed prawie dwudziestu lat. Doktor Zenker pracował w Erlangen na tym samym uniwersytecie, do którego udałam się niegdyś, żeby przedyskutować z profesorem Pfeifferem rozpoznanie zespołu Frasera u Krysi. Dzięki temu po latach mogłam śmiało zaprezentować wyniki na kolejnym spotkaniu dysmorfologów. Tym razem moje wystąpienie zostało przyjęte z aprobatą. Cieszyłam się tym bardziej, że mogłam wszystkim powiedzieć, iż Krystyna dostała się właśnie na studia. Co więcej, profesor John Graham z Kalifornii przyznał podczas dyskusji, że też zna dziewczynkę z zespołem Frasera, która intelektualnie rozwija się prawidłowo, i teraz tylko czeka na potwierdzenie z Londynu obecności mutacji w genie *FRAS–1*. Eureka! U dzieci z zespołem Frasera nie musi być obniżona sprawność intelektualna. To nie jest reguła!

Część druga

Możliwości wspomagania

Genetyczne wizyty w Monachium[18]

Monachium, stolica Bawarii, cieszy się sławą jednego z najpiękniejszych miast Europy i jest silnym ośrodkiem naukowym, w którym miałam szczęście wielokrotnie przebywać. Kilka lat współpracy z Poradnią Genetyczną Uniwersytetu Monachina międzynajskiego oraz Kinderzentrum opartych było na „tworzeniu" komputerowej bazy danych morfologicznych jako systemu ekspertowego, ułatwiającego kliniczne rozpoznawanie różnych modyfikacji fenotypu określanych jako zespoły cech uwarunkowanych genetycznie. Na ulicy wszyscy z łatwością rozpoznajemy dzieci i osoby z zespołem Downa, ponieważ wyróżniają się powtarzalnością rysów twarzy. Przedstawiciele innych „rodzin genetycznych" też je wykazują, ale nie są tak liczni, więc giną w tłumie. Łącznie jest ich niezmiernie dużo, a każda grupa ma inny zestaw cech morfologicznych. Mogłam tego doświadczyć, kiedy po raz pierwszy w 1982 roku uczestniczyłam w spotkaniu z udziałem dzieci z zespołem kruchego chromosomu X i ich rodziców. Cała około pięćdziesięcioosobowa grupa chłopców ujawniała podobieństwo względem siebie, jakby byli rodzeństwem. Zastosowanie jednakowego protokołu badawczego oceny fenotypu takich dzieci pozwoliłoby określić, jak często poszczególne cechy się powtarzają i które są najbardziej reprezentatywne i charakterystyczne. Wprowadzanie tych danych do komputerowej bazy otwiera możliwość komputerowego wspomagania diagnozy przy badaniu nowych pacjentów ze zmodyfikowanym fenotypem (danym zespołem cech) wskutek zaburzeń genetycznych.

Na początku drogi

Kliniczne rozpoznawanie rzadkich zespołów genetycznych przez lekarzy specjalistów z genetyki klinicznej (dysmorfologów) jest nie lada sztuką. Aby być uznanym za eksperta w tej dziedzinie, jak pisze w swojej książce znakomity polski dysmorfolog prof. Lech Korniszewski z Warszawy, należy posiadać umiejętność rozpoznawania co najmniej 30–40% spośród kilkunastu tysięcy istniejących zespołów uwarunkowanych genetycznie. Na początku drogi zawodowej trudno o taką intuicję i wiedzę, więc komputerowe programy ekspertowe tworzone są z myślą o młodych lekarzach i z nadzieją na istotne zwiększenie liczby prawidłowych rozpoznań. Z postawioną diagnozą kliniczną wiąże się dopiero wykonywanie ukierunkowanych testów genetycznych weryfikujących rozpoznanie kliniczne zaburzeń uwarunkowanych genetycznie. Z tego powodu moi studenci i asystenci i inni koledzy specjaliści z kraju, za moją namową, przyjeżdżali na kursy do profesor Sabine Stengel-Rutkowski uczyć się podstaw Monachijskiej Dysmorfologicznej Bazy Danych i rozbudowywania jej zasobów.

Wot krasawica...

W Monachium przekonałam się, że genetyki klinicznej można uczyć się również w muzeach, oglądając na przykład obrazy mistrzów epoki renesansu. W Starej Pinakotece (Alte Pinakothek) można obejrzeć między innymi znakomity obraz Tycjana przedstawiający cesarza Karola V, hiszpańskiego władcę z dynastii Habsburgów. Na portrecie widać słynną wydłużoną brodę, wskazującą na wadę określaną fachowo jako progenię, a także wywiniętą wargę dolną, długi nos z jego wydłużoną przegrodą oraz ustawione skośnie w dół szpary powiekowe. Cechy te są typowe dla zespołu dysmorficznego. Jakiego? Są różne domysły na ten temat. Tych właściwości można dopatrzyć się u licznych członków rodzin królewskich skoligaconych z członkami tej dynastii. Na pewno dziedziczą się w sposób autosomowy dominujący, bo ekspresja cech zespołu jest widoczna w każdym pokoleniu. Mogłam to od razu sprawdzać w Monachium na portretach spokrewnionego z Habsburgami elektora Maksymiliana z rodu Wittelsbachów i jego rodziny. Najstarszy syn elektora, późniejszy cesarz

Karol VII, demonstruje podobny zespół cech, jaki stwierdziłam u jego ojca, pomimo że matka Teresa Kunegunda była piękną królewną, *nota bene* Polką, córką króla Jana III Sobieskiego. Kiedy konfrontowałam portrety tej rodziny, zwiedzając ich letni pałac Nymphenburg, spotkałam grupę Rosjan, którzy głośno komentowali obraz przedstawiający Teresę Kunegundę, trzymającą medalion z twarzyczką swojego pierworodnego syna: – *Wot krasawica, widno, szto nasza* – usłyszałam. Syn Teresy Kunegundy miał zaś długi nos i skośnie w dół ustawione szpary powiekowe – nikt się nie zachwycał jego urodą. Nie przeszkodziło mu to uzyskać tytuł cesarza narodu niemieckiego. Później oglądałam portret kolejnego z sześciu synów Teresy Kunegundy, nie mniej sławnego niż jego starszy brat. Ten piastował godność wielkiego mistrza zakonu krzyżackiego. Nie da się ukryć, że i jego cechy twarzy, manifestujące obecność zespołu dymorficznego, wskazywały na pokrewieństwo z Habsburgami.

Łąka pełna kwiatów

Ktoś mi kiedyś powiedział, że najpiękniejszą łąką jest ta, na której rosną wszystkie kwiaty. Dla mnie każdy kwiat danego gatunku to mniejszość genetyczna tworząca grupę – ich ogół kształtuje piękno łąki. W społeczeństwie rozproszone są mniejszości genetyczne. Nierzadko są to osoby z widocznymi cechami kalectwa, a najczęściej z tajemnicą specyficznego świata wewnętrznego. Inaczej odbierające świat dzieci nie są gorsze oraz niegodne współuczestniczenia w normalnym życiu społecznym. Mają prawo do edukacji, pracy i normalnego życia na miarę swoich możliwości, umiejętności i potrzeb.

Sygnały dawane przez dzieci w czasie rozwoju nie zawsze są właściwie odczytywane zarówno przez najbliższą rodzinę, jak i profesjonalistów – lekarzy, rehabilitantów i terapeutów. Niektóre z nich są obdarzone talentem i jeśli mają ku temu szansę, poprzez sztukę wyrażają swoje odczuwanie świata. Przykładem może być Gabi, dziewczyna z zespołem Downa, którą poznałam również w Monachium. Prof. Christof Wunderlich, psychiatra dziecięcy, pod opieką którego pozostawała, był inicjatorem wydania w 1986 roku książki *So erlebe ich meine Welt* („Tak żyję w moim świecie”). Szesnastoletnia wówczas Gabi opowiadała w tej publikacji – za pomocą wspaniałych rysunków i krótkich listów pisanych do profesora – o swoich

wrażeniach z podróży z Monachium do Rzymu, którą odbyła wraz z rodzicami. Patrzyłam zaskoczona na jej rysunki pełne kolorytu, kiedy ujawniała radość i zachwyt. Natomiast utrzymywane w ciemnej tonacji, głównie w zieleniach i fioletach, przedstawiające Pietę czy krzyż, wyrażały jej ból i smutek. Kiedy byłam w Monachium, mogłam zobaczyć kolejne dwa szczególne rysunki wyrażające jej własny pogląd na pomoc udzielaną podobnym do niej osobom. Obydwa ukazywały człowieka niosącego krzyż. Na jednym z nich Gabi umieściła drugą postać także podtrzymującą krzyż, a na drugim – dodatkowe postacie, które stały bezpośrednio na pochylonym ramieniu krzyża. Gabi, tak jak każdy człowiek, idąc przez życie, dźwiga swój krzyż. Ludzie, z którymi się spotyka, mogą albo udzielić prawdziwego wsparcia, albo swoim działaniem dokładać ciężaru do tego krzyża. Moje zadanie jako lekarza genetyka klinicznego powinno sprowadzać się do niesienia pomocy ludziom podobnym do Gabi. Jak znaleźć się na pierwszym optymistycznym obrazku? Innymi słowy, jakie zadania należy podejmować, aby w swym postępowaniu lekarskim właściwie udzielać fachowej pomocy potrzebującym rodzinom i ich dzieciom.

Patrz na dziecko

Rozpoznanie zespołu dysmorficznego, jego weryfikacja za pomocą badań chromosomowych lub molekularnych, jeśli takie są możliwe, to jeden z ważniejszych elementów poradnictwa genetycznego. Co dalej? Jak postępować z osobą z genetycznie uwarunkowanym i odmiennym torem rozwojowym? Jak zaspokajać jego potrzeby? Jak je odczytywać? Jak wychowywać? Z tymi pytaniami przyjechałam do Bawarii, do profesora Theodora Hellbrügge'a. Poznałam wówczas słynny na całym świecie ośrodek pediatrii społecznej z modelową formą działań integracji społecznej dzieci niedostosowanych i izolowanych.

Pierwsze nasze spotkanie odbyło się jeszcze w „starym" ośrodku. Poszukiwałam wówczas osób „leczących" zespół Downa stylem profesora Franza Smitha z Aschaffenburga za pomocą podawanego podskórnie wyciągu z międzymózgowia owiec. Profesor Hellbrügge szybko wyprowadził mnie z błędu. U dzieci z zespołem Downa istotne jest wspieranie rozwoju poprzez różne formy oddziaływania rehabilitacyjnego,

logopedycznego i pedagogicznego, a nie cudowny lek. Doświadczenia profesora Hellbrügge'a pochodziły z jego działań opiekuńczych nad osieroconymi w czasie drugiej wojny światowej dziećmi, które pozbawione ciepła rodzinnego wykazywały wiele zaburzeń rozwojowych, zwłaszcza w sferze psychicznej i zachowaniu. Praca z tymi dziećmi dawała podstawy do tworzenia przedszkoli i szkół integracyjnych. Powstały wzorcowe klasy, do których z czasem zaproszono dzieci z zespołem Downa i innymi zespołami genetycznymi, czyli z niepełnosprawnością sprzężoną, aby uczyły się razem z dziećmi sprawnymi intelektualnie. Zastosowano tam system zindywidualizowanego nauczania oparty na teorii pedagogicznej Marii Montessori z twórczymi hasłami: „Patrz na dziecko" i „Pomóż mi to zrobić samemu".

W domu, w szkole i na ulicy

Sukcesy dzieci osiągane, pomimo ich biologicznych ograniczeń, w Kinderzentrum – ośrodku profesora Hellbrügge'a, były przejawem ich indywidualnych możliwości zarówno odkrytych dzięki sprzyjającemu środowisku, jak i wrodzonych, tkwiących w każdym dziecku. Zainspirowało to zaprzyjaźnionych z nami genetyków do opracowania pod kierunkiem profesor Sabine Stengel-Rutkowski oraz Lory Anderlik (terapeutki Montessori) nowej metody badania fenotypu zachowania, z myślą o wykorzystaniu jej także w poradnictwie genetycznym. Porzucono w niej ocenę defektów, a skoncentrowano się na poszukiwaniu umiejętności i określaniu indywidualnych potrzeb dzieci. Moim studentom udało się skorzystać z szansy zdobycia tej wiedzy i nabyć umiejętności niezbędne do prowadzenia badań naukowych. Beata, Magda, Piotr i Renata poznawali fenotyp zachowania dzieci z zespołami: Wolfa–Hirschhorna, częściowej trisomii 16q, Retta, Pradera i Williego oraz Lejeune'a, czyli tzw. zespołem „krzyku kociego". Dane te zostały potem wykorzystane w ich pracach doktorskich, komunikatach przedstawianych na konferencjach naukowych czy nawet w anglojęzycznych publikacjach recenzowanych. Wszystko po to, aby inni też mogli z tego skorzystać. Nauczyliśmy się, że rozwój i umiejętności dzieci ze zmianami genetycznymi w dużej mierze zależą od atmosfery panującej w ich domu i szkole, do której uczęszczają, czyli od uwarunkowań środowiska społecznego.

Zespół kryzysowy

Bardzo istotnym problemem są reakcje psychologiczne rodziców po uzyskaniu informacji o zdiagnozowanym zaburzeniu genetycznym u dziecka. W takim momencie rodzice wymagają dużego wsparcia. Sytuacja psychologiczna rodziców wpływa na rozwój dziecka, które oczekuje i potrzebuje, tak jak zdrowi rówieśnicy, miłości i opieki. Doszukiwanie się defektów i założenie o braku życiowych szans mogą doprowadzić do zahamowania rozwoju, a w przypadku diagnozy prenatalnej dziecka nienarodzonego często jego odrzucenia oraz terminacji ciąży.

Po osiągnięciu fazy akceptacji dziecka rodzice oczekują od lekarzy porady, co zrobić, aby mogło ono osiągnąć sukces na miarę swoich możliwości. Wówczas niezwykle pomocne mogą się okazać dane o jego umiejętnościach i wynikających z tego potrzeb, uzyskiwane metodą oceny fenotypu zachowania proponowaną przez Sabine Stengel-Rutkowski i Lorę Anderlik z Monachium.

Pierwsza informacja[19]

To był rok 2009. Zostałam zaproszona na spotkanie z grupą młodych matek dzieci z zespołem Downa zorganizowane przez mgr Ewę Zarzecką, pedagoga z Ośrodka Wczesnej Pomocy Dzieciom Upośledzonym „Dać Szansę” przy szpitalu dziecięcym w Białymstoku. Oczekiwałam, że skoro środowisko Stowarzyszenia „Bardziej Kochani” podjęło trud wydania informatora *Z myślą o Tobie* dla rodziców dzieci z zespołem Downa w olbrzymim, jak na polskie warunki, nakładzie, to sytuacja rodziców będzie się zmieniać.

– Przyjechałam do porodu do kliniki – opowiada pani Zofia. – Lekarz zrobił badanie USG. Zauważył jakieś nieprawidłowości i bez skrępowania poinformował o tym położną. Głośno mówił o zespole Downa, krytykując kolegę, który tego nie rozpoznał podczas przesiewowych badań ultrasonograficznych. Do mnie nie powiedział niczego. Nie spałam całą

noc. Rano rozpoczął się poród. Nie było już wątpliwości. Urodziłam dziecko z zespołem Downa.

– Krzysia urodziłam w szpitalu powiatowym – mówi pani Beata. – Kiedy leżałam po porodzie na sali, przyszedł doktor i powiedział, że dziecko ma zespół Downa. Rzucił mi na kołdrę informator Stowarzyszenia „Bardziej Kochani". Zanim ochłonęłam, lekarza już nie było.

Z niektórych badań prowadzonych na Zachodzie wynika, że tradycyjny model postępowania w przypadku wystąpienia wad rozwojowych u potomstwa, polegający na chronieniu rodziców przed negatywnymi doznaniami, niesie ze sobą skutki uboczne w sferze psychologicznej. Pozytywne decyzje rodziców co do opieki nad odmiennym dzieckiem, plany prokreacji i uporządkowanie życia emocjonalnego były częstsze, gdy realizowano inny sposób postępowania. Polegał on na otwartym, wczesnym informowaniu rodziców o wadach rozwojowych dziecka, aktywnym oddziaływaniu na ich reakcje emocjonalne oraz udzielaniu pomocy w zaakceptowaniu zmian w życiu rodzinnym. Spośród znanych mi wypowiedzi rodziców dzieci z rzadkimi zespołami genetycznymi wynika, że informacja w Polsce jest podawana wcześnie, jej forma jest często agresywna i niekompetentna, fachowość znikoma, a prognoza okazuje się wręcz fałszywa.

Dyskusyjne jest nadal, kiedy należy przekazać informacje o odmienności dziecka i w jakim zakresie je dawkować z upływem czasu. Kiedyś wysłałam informator Stowarzyszenia „Bardziej Kochani" kobiecie zaniepokojonej sytuacją psychologiczną swej siostry, która przed paroma miesiącami urodziła dziewczynkę z zespołem Downa. Dostałam taką odpowiedź:

> Chciałabym bardzo podziękować za informator. Zdziwiło mnie to, że niemal każda z rodzin nie jest przeciętna. Praca, jaką wykonują rodzice tych dzieci, ich sposób pisania świadczy o wysokim stopniu inteligencji wraz z całym zapleczem emocji i miłości do dzieciaków. Nie wiem, być może uogólniam, lecz tak mi się rzuciło w oczy.

Większość rodziców jeszcze do niedawna uważała, że matka jako pierwsza powinna się dowiedzieć o możliwości wystąpienia wady u dziecka. Dzisiaj wiadomo, że obydwoje rodzice powinni być razem informowani o stanie

dziecka, ale wcześniej oddzielnie przygotowani w odpowiedni sposób. Matka po biologicznym stresie, jakim jest ciąża i poród, nie zawsze może mieć dość sił, aby znieść smutną wiadomość i jeszcze przekazać ją mężowi. Warto matce złożyć najpierw gratulacje z powodu urodzenia dziecka – jest ono wartością samą w sobie, niezależnie od tego, jakie jest. Nieodpowiedni czas i forma udzielenia informacji matce o wadach i słabej prognozie rozwoju dziecka wzmagają poczucie winy, co nie pozostaje bez wpływu na przebieg i siłę przeżyć emocjonalnych zespołu kryzysowego.

Zwlekanie z udzieleniem odpowiedzi, przekazywanie informacji matce poprzez ojca dziecka lub inne osoby także może nasilić negatywne reakcje emocjonalne. Informowanie tylko ojca nie jest uzasadnione, choć wydawałoby się, że jest to osoba lepiej przygotowana emocjonalnie do odbioru, oceny i przekazania matce informacji. W praktyce okazuje się, że rzetelność i interpretacja takiej wiadomości pozostawiają wiele do życzenia i też mogą wywołać głęboką frustrację.

Są wady, których obraz jest tak wstrząsający, na przykład bezmózgowie lub zespół Robertsa, że unika się pokazywania dziecka matce. W takiej sytuacji rodzice powinni być uprzedzeni i odpowiednio poinformowani o rodzaju wad przed zobaczeniem dziecka, tak aby mogli zdecydować, czy chcą je zobaczyć. Pokazanie dziecka i kontakt z nim zapobiega niewłaściwym wyobrażeniom o jego wadach i wyglądzie.

Wady rozwojowe mogą być powodem zwiększonej umieralności w okresie noworodkowym. Zaleca się specjalne przygotowanie psychologiczne rodziców do przyjęcia wiadomości o zgonie. Ukryte wady, wymagające natychmiastowej interwencji chirurgicznej, na przykład przetoki, powinny być zgłaszane rodzicom w pierwszej dobie życia dziecka. Informacja musi być na tyle wyczerpująca, aby mogli podjąć decyzję co do dalszej opieki nad dzieckiem.

Urodzenie dziecka z zespołem Downa dało matce powód do jego porzucenia na oddziale noworodkowym. Pewien ojciec namówił zrozpaczoną matkę na pozostawienie ich potomka w domu dziecka. Pamiętam, jak siedział skamieniały w moim gabinecie. Nie potrafiłam wówczas mu pomóc, także ze względu na własne emocje. Miałam wtedy w ręce wynik badania cytogenetycznego z diagnozą prostej trisomii 21. i opowiadałam o chromosomach. Dzisiaj wiem, że informacja była podawana przedwcześnie, zważywszy na to, co mogło się dziać w sercu

młodego człowieka, który tylko przyleciał Polski ze Stanów, żeby się poddać badaniom.

Inny ojciec, po ustaleniu genetycznego tła zaburzeń, zareagował stwierdzeniem, że odmienne dziecko urodziło się ze związku żony z jej bratem. Inny przyznał się do zdrowego dziecka w związku z sąsiadką i nie mógł zaakceptować własnego syna z zespołem Downa. Tak się złożyło, że chromosom Y zarówno dziecka, jak i ojca miał wyjątkowe duże rozmiary, co potwierdzało ojcostwo bez konieczności wykonania dodatkowych badań.

Wtedy jeszcze nie wiedziałam, że są różne formy przeciwdziałania skrajnym reakcjom i pomagające rodzicom w poradzeniu sobie z wewnętrznymi napięciami, wywołującymi agresję w kierunku dziecka. Jednym ze sposobów jest zaproponowanie im dokonania ceremoniału symbolicznego pogrzebu wymarzonego zdrowego dziecka.

Zdarzały się też reakcje odrzucenia męża przez żonę – matka dziecka wystąpiła o rozwód z obawy o możliwość powtórzenia się tych samych wad u dziecka z kolejnej ciąży. Chodziło o zmianę dziedziczącą się w sposób autosomowy recesywny, czyli z wysokim, 25% prawdopodobieństwem powtórzenia się schorzenia u dziecka z kolejnej ciąży. Utrzymywała, że na jej decyzję wpłynął brak możliwości wykrycia schorzenia poprzez diagnostykę prenatalną. Inny mężczyzna został odrzucony jako nosiciel translokacji chromosomowej wzajemnej, będącej powodem dwóch poronień samoistnych i wczesnego zgonu dziecka pary. Kobieta uważała, że diagnostyka prenatalna w poszukiwaniu zmian chromosomowych kolejnego dziecka nie wchodzi w grę, ponieważ wiąże się z pokusą prenatalnej eutanazji, a noszenie dziecka z przeświadczeniem, że może ono w każdej chwili umrzeć, albo perspektywa przeżywania następnej utraty dziecka po porodzie ją przerażała.

Agresja przemieszczona, z towarzyszącym jej mechanizmem racjonalizacji, jest powszechnym mechanizmem psychologicznej obrony. W postępowaniu lekarskim należałoby w takich przypadkach ujawniać mechanizmy takiego zachowania (poradnictwo typu demaskującego). Przedstawianie faktów, motywów i nie zawsze uświadamianych racji może wywołać irytację pacjenta, a nawet skierować jego agresję na lekarza. Z powodu niewłaściwie pojmowanej uprzejmości, żeby nie urazić rodziców,

lekarz często unika przekazywania informacji, które narażają go na negatywne reakcje pacjentów.

Właściwe oddziaływanie psychologiczne powinno wprowadzić dezintegrację w wypracowane struktury i przyjęte mechanizmy obronne, jak wskazywał profesor Kazimierz Dąbrowski. Ich rozbicie (zwłaszcza motywów odrzucenia) jest konieczne, tylko w ten sposób można bowiem doprowadzić do wtórnej integracji, ale już na wyższym poziomie. Przeżywaniem na wyższym poziomie będzie akceptacja cierpienia i związanego z nim losu. Należy uświadomić rodzicom, że ich człowieczeństwo będzie odtąd mierzone sposobem radzenia sobie przez nich z trudną sytuacją. Na element pozytywnego wzmacniania należy zwracać szczególną uwagę przy realizowaniu poradnictwa genetycznego uwzględniającego autonomię osób w sferze odpowiedzialności za dziecko i wyznawanych zasad moralnych.

Godność istoty ludzkiej[20]

Każde życie zasługuje na to, aby je przeżyć.
Jérôme Lejeune

W dzień Zmartwychwstania Pańskiego 3 kwietnia 1994 roku zmarł profesor Jérôme Lejeune – wielki genetyk, lekarz, współodkrywca między innymi pierwszej patologii chromosomowej u człowieka, jaką jest trisomia pary 21 w zespole Downa. Miał osobiście przybyć do Warszawy na XVIII Międzynarodowy Kongres Rodziny zorganizowany 14–17 kwietnia 1994 roku i swoim autorytetem, jako członek Papieskiej Akademii Nauk i American Academy of Arts and Science, zaświadczyć, jak dalece rozwój genetyki w imię dobra człowieka może mu zagrażać. Profesor Lejeune przemówił z ekranu do kilku tysięcy uczestników zebranych w Sali Kongresowej w Warszawie trzynaście dni po jego śmierci. Na scenie widzieliśmy jego drobną żonę. Dzieliła się z nami nowiną o narodzinach tego dnia ich kolejnej wnuczki – Faustyny.

Słuchałam, jak profesor Lejeune mówił o słowach życia zapisanych w metrowej molekule DNA, doskonale pozwijanej, mieszczącej się w główce plemnika i niewiele większym jądrze komórki jajowej, o tym, jak te molekuły zawarte w matczynym jaju i ojcowskim plemniku, łącząc się, dają impuls do powstania nowego życia, że wraz z urodzeniem pierwszego tzw. dziecka z probówki doświadczalnie udowodniono, iż istota ludzka rozpoczyna życie od momentu zapłodnienia.

> Istota ludzka rozpoczyna swój autonomiczny byt – mówił profesor – najpierw w czasoprzestrzennych kapsułkach z zabezpieczonym systemem oddychania – jak kosmonauta w pojeździe kosmicznym chroniony przez skafander z dopływem tlenu. I tak jak kosmonauta, najpierw embrion, a potem płód ma swoją autonomię[21].

Pytał także:

> Gdyby dziecko mogło rozwijać się przez całe dziewięć miesięcy w probówce, to czy probówka mogłaby powiedzieć, że dziecko należy do niej?

Podkreślał, że dziecko należy zawsze do samego siebie, a embrion nie może być dobrem konsumpcyjnym, materiałem doświadczalnym czy częścią zamienną organów innego człowieka. Musi być chroniony przed każdym nadużyciem; jest człowiekiem i jako istocie ludzkiej należy mu się szacunek. Jeśli się go unicestwia, to godzi się w najsłabsze ogniwo rodziny ludzkiej i w ten sposób zadaje cios chrześcijańskiej koncepcji istnienia. „Eliminowanie osób chorych – mówił profesor Lejeune może wprawdzie odciążyć pewne rodziny, ale...” i tu opowiedział historię, którą przedstawił mu profesor Joseph Warkany – znany amerykański embriolog pochodzący z Austrii. Jego ojciec lekarz z Braunau nad Innem odbierał poród zdrowego chłopca, a potem dziewczynki, u której rozpoznano zespół Downa. Trzydzieści lat później ta dziewczynka opiekowała się swoją sparaliżowaną matką, a chłopiec zrobił ogromną karierę. Nazywał się Adolf Hitler[22].

> Ale gdyby nawet było wiadomo – kontynuował profesor Lejeune – że to właśnie taki człowiek ma się urodzić, nikomu nie wolno nawet pomyśleć o unicestwieniu tego życia.

Dzień po śmierci profesora Lejeune'a w „Le Monde" ukazał się apel podpisany w ciągu kilku dni przez trzy tysiące lekarzy, którzy domagali się uznania, że embrion jest istotą ludzką i nie może służyć do jakichkolwiek manipulacji. To był ostatni akt jego walki o uznanie godności każdej osoby ludzkiej i o szacunek dla niej, niezależnie od etapu jej rozwoju, wieku, rasy czy wyznawanej przez nią religii. Profesor Lejeune pisał:

> Wiedział dobrze, że każde życie, nawet upośledzone w oczach świata, zasługuje na to, aby je przeżyć; [...] w oczach zranionego dziecka możemy odnaleźć wielką miłość, jeśli odważymy się je pokochać; [...] mimo choroby dziecko jest zdolne do miłości i czułości i – dlaczegóż by nie?! – do odczuwania szczęścia[23].

Ponure scenariusze

Posiadanie dziecka z zespołem uwarunkowanym genetycznie to wejście rodziny w nowy świat. Pojawiają się wtedy pytania: Dlaczego? Dlaczego ja? Dlaczego dotknęło to naszą rodzinę? Postawienie diagnozy jest bardzo ważnym elementem wyjaśnienia powstałych zaburzeń rozwojowych u dziecka lub zapowiedzią prawdopodobnych odmienności jego rozwoju w przyszłości. Powszechnie uważa się, że dziecko ze zmianą uwarunkowaną genetycznie nie spełni oczekiwań i marzeń rodziców. Matka i ojciec po usłyszeniu diagnozy wskazującej na obecność cech zespołu genetycznego u ich dziecka nierzadko przeżywają stany kryzysowe. Być może matka będzie popłakiwać w kącie, a ojciec, nie znajdując powodu do dumy, może nawet odejść od rodziny. Zdarza się także, że babcia nie przyznaje się do wnuka, a dziadek potępia synową. Odmienność dziecka wzbudza lęk, a niespełnione oczekiwania rodziców – ich frustrację. Brak pomocy z zewnątrz utrwala bezradność, a niewiedza – społeczne stereotypy w rodzaju: One nie nauczą się mówić, więc nie są rozumne. Nie uśmiechają się, więc nie umieją kochać. Są „genetyczne", to nic się nie da zrobić. Wyroki specjalistów i lekarzy: – Z tego dziecka nic nie będzie – dopełniają reszty. Rodziny pozostawiane są same sobie. Dzieci odizolowane najpierw emocjonalnie, a potem fizycznie od rodziny, często oddawane do domu opieki społecznej, idą przez życie samotnie. Chcą żyć, nie tylko istnieć! Ale jaka to egzystencja z przestrzenią życiową ograniczoną do łóżka i małej szafeczki obok? Chcą być kochane jak każdy człowiek! Potrafią się

buntować! Samookaleczenie, agresja, długie stany apatii, krzyki nocne, zachowania autystyczne – to są ponure scenariusze pisane im przez życie.

Rodzice potrzebują wsparcia

Po uzyskaniu informacji o diagnozie zespołu u potomstwa rodzice potrzebują wsparcia psychologicznego i genetycznego. Potrzebują wiedzy o tym, jak opiekować się odmiennym dzieckiem i jak je wychowywać, by stworzyć warunki sprzyjające jego rozwojowi pomimo tej odmienności, jak również wsparcia społecznego w sprawowaniu opieki nad nim. Rozwój dziecka postępuje niezależnie od przeżywanej frustracji rodziców – ono nie może czekać. Czy my, ludzie z najbliższego otoczenia i tworzący wspólnotę regionalną lub państwową, jesteśmy przygotowani do niesienia pomocy tym rodzinom! Bardzo często postawienie rozpoznania zespołu uwarunkowanego genetycznie przekreśla możliwość widzenia dziecka takim, jakim ono jest naprawdę, ze swoimi możliwościami rozwojowymi, talentami czy umiejętnościami, które należałoby rozwijać. W każdym dziecku z zespołem uwarunkowanym genetycznie tkwią potencjały, które trzeba dopiero u nich odkrywać i wzmacniać. Tak jak rówieśnicy mają swoje potrzeby psychiczne i emocjonalne i podobnie do innych muszą mieć stworzone warunki sprzyjające ich rozwojowi.

Układ nerwowy człowieka cechuje tzw. plastyczność neuronalna, czyli zdolność układu nerwowego do przebudowy i rozbudowy pod wpływem napływu informacji zewnętrznych. Jednym z elementów tego mechanizmu są geny, które są stymulowane do działania w procesie uczenia się. To jest fascynujące, że istnieją zewnętrzne formy oddziaływania wyzwalające z uśpienia geny, aby magazynowały pamięć o naszych życiowych doświadczeniach! Z tego wynika, że w przeciwnym razie, gdy określone geny nie są stymulowane, pozostają ciche i niewykorzystane. Skoro nie są wykorzystywane, to nie jest rozbudowywany układ nerwowy, nie rozkrzewiają się dendryty oraz nie powstają nowe struktury w procesie uwarunkowanym wychowaniem i tworzeniem więzi międzyludzkich. To jest przerażające, że rozwija się wtórnie niedorozwój umysłowy w warunkach braku oddziaływania na geny, których aktywność budzona pod wpływem uczenia się jest potrzebna każdemu człowiekowi.

Dodatkowy, niechciany chromosom 21.

Rodzice dzieci z zespołem Downa nie lubią mówić o genetyce i zwykle nie znoszą tego dodatkowego chromosomu 21., którego czynią odpowiedzialnym za ograniczenia możliwości rozwojowych swoich pociech. Genetycy natomiast bardzo lubią chromosomy – oglądają je pod mikroskopem, poznają ich tajemnice, dociekają, dlaczego zmiany w wielkości, kształcie i we wzorze poprzecznych prążków mogą powodować poważne problemy. Jeśli chromosomy nie są takie, jak by marzyli, żeby były u każdego z badanych, to skrupulatne notatki o ich wyglądzie i kształcie w powiązaniu z danymi uzyskanymi w wyniku badań lekarskich otwierają drogę do dalszych odkryć o funkcjach organizmu każdego człowieka. Wiedza ta otwiera możliwości reagowania w sytuacjach, kiedy powstanie jakiś problem, jak również jest niezbędna w przypadku pojawienia się w komórce dodatkowego chromosomu, nawet tego najmniejszego, opatrzonego przez międzynarodowe gremium specjalistów numerem 21.

Kiedy rozlega się muzyka Mozarta w *Czarodziejskim flecie*, mało kto sobie uzmysławia, że jeden z bohaterów opery ptasznik Papageno może być muzycznym obrazem osoby z dodatkowym chromosomem 21. W osobowości Papagena możemy odnaleźć formę tzw. inteligencji konkretnej z bardzo dobrze rozwiniętą sferą emocjonalną i nieprzeciętną zdolnością wyrażania empatii. Ptasznik nie rozumiał, co to znaczy rządzić krajem jak książę, ale umiał w sposób alternatywny komunikować się z otoczeniem i wyrażać swoje emocje, także poprzez grę na flecie. Odpowiedź na pytanie, czy w tej formie Mozart oddał hołd odmiennym ludziom żyjącym pośród nas, jest wciąż otwarte.

Świat ludzi bez dodatkowego chromosomu 21. jest owładnięty ideałem perfekcyjnej urody i sprawności umysłowej. Stosując kryteria większości genetycznej, ferujemy wyroki o wadach i o chorobie, która jest wyrazem tylko ludzkiej odmienności. Na szczęście coraz częściej pojawia się refleksja nad słusznością takiego postępowania i jego dramatycznymi konsekwencjami. W czasie spotkań z osobami z zespołem Downa padają pytania: Czy na pewno są to ludzie chorzy? Czy na pewno z wadą? Dla kogo i z jakiej perspektywy poddawane są one ocenie?

Jakie działania należy podjąć, aby w swym postępowaniu lekarskim w ramach genetyki klinicznej nieść fachową pomoc potrzebującym rodzinom i ich dzieciom?

Porada genetyczna

Każda porada genetyczna jest złożonym, kilkuetapowym procesem. Obejmuje ona diagnozę fenotypową, czyli postawienie rozpoznania o formie odmienności genetycznej oraz analizę rodowodową w celu określenia sposobu dziedziczenia danego schorzenia i oszacowania prawdopodobieństwa wystąpienia tego schorzenia u kolejnego potomstwa w danej rodzinie. W końcu, jeśli uda się nam postawić właściwą diagnozę, ustalamy prognozę co do rozwoju dziecka, jego możliwości umysłowych i fizycznych. W zależności od specyfiki zmian określamy stopień ryzyka wystąpienia nowotworów, niepłodności czy dodatkowej choroby. Istnieje wiele problemów, których rozwiązanie wymaga naszych odpowiedzi w związku z wystąpieniem odmienności genetycznej. Duży nacisk stawia się na diagnostykę prenatalną wykonywaną z myślą o uspokojeniu matki, ale często z możliwością usunięcia w dostatecznie wczesnym stadium rozwoju kolejnego dziecka ze zmianą uwarunkowaną genetycznie. Nazywa się to, w języku poprawnym politycznie, zapobieganiem negatywnym skutkom odmienności genetycznej, a przez innych eutanazją prenatalną z odebraniem prawa do życia nienarodzonym dzieciom z powodu zaburzeń genetycznych.

Ogromny postęp, jaki dokonuje się w genetyce i w biologii molekularnej, wyposaża lekarzy w lepsze metody diagnostyczne. Poznajemy coraz więcej genów, których uszkodzenie (mutacja) prowadzi do wykształcenia się poszczególnych zaburzeń rozwojowych. Walczymy o zwiększenie dostępności do badań diagnostycznych wszystkim, którym powinno się je oferować. Staramy się polepszać stan naszej bazy diagnostycznej w kraju, rozwiązywać trudności wynikające z faktu, że schorzeń genetycznych jest bardzo dużo, a każde z nich jest rzadkie, ale także odrębne – cechuje się różnorodnymi, specyficznymi problemami zdrowotnymi i edukacyjnymi.

Ważne jest wczesne postawienie diagnozy klinicznej – wpływa to na efekty leczenia i rehabilitacji. Diagnoza może obejmować nie tylko okres

noworodkowy, ale także prenatalny z całym bagażem etycznych wątpliwości i brutalnych uproszczeń. Ostatni problem dotyczy zwłaszcza tych rodzin, które były wcześniej zarejestrowane w poradni i zaburzenie już zostało zweryfikowane dostępnym testem genetycznym. Upraszcza to proces diagnostyczny, kolejne potomstwo w danej rodzinie może być bowiem zdiagnozowane za pomocą tego samego testu.

Odmienność dziecka budzi zrozumiały lęk, ale należy pamiętać, że jego pokonanie otwiera trudno dostępny, fantastyczny świat czułości i miłości, do której są zdolne osoby z genetyczną odmiennością. „Każde życie ma swoją bezcenną wartość" – uczył profesor Lejeune. Z Kongresu Rodziny zapamiętałam jego słowa wyróżnione przez tłumacza tak, jakby były skierowane specjalnie do mnie:

> Dla genetyka godny uwagi jest fakt, że posługujemy się tym samym słowem, aby określić zarówno nową ideę, która przychodzi nam na myśl, jak i powołanie do życia nowej istoty ludzkiej. Jest to słowo: koncepcja [...]. Nie popełnimy błędu, używając tego słowa w genetyce. Bo czym więc jest koncepcja, czyli zapłodnienie? Tak naprawdę wpisaniem informacji w materię, chociaż ta nie jest już wtedy zwykłą materią, tylko staje się nowym człowiekiem [...]. Dzięki genetyce wiadomo, iż wszelka potrzebna do rozwoju człowieka informacja znajduje się w zygocie i że nie ma najmniejszej wątpliwości, iż chodzi tu o istoty ludzkie – bardzo młode. Skrajnie młode. Niewiarygodnie młode. A zdefiniowanie ich dziedzictwa genetycznego pozwoliło stwierdzić, że są to istoty ludzkie. Istota pochodząca od ludzi jest ludzką istotą [...]. Ponieważ każda istota ludzka jest niepowtarzalna, ponieważ jej tożsamość istnieje od pierwszego dnia, ponieważ należy do rodzaju ludzkiego – ma prawo do życia [...]. Każda istota ludzka ma prawo do życia i do godności, a jeśli jest chora, to ma prawo do pomocy ze strony społeczeństwa. Ale nie do śmierci [...]. Powiedzcie, że ten mały człowiek wam przeszkadza i wolicie go zabić, ale powiedzcie prawdę. Chodzi naprawdę o małego człowieka; to nie jest masa komórek, to nie jest mały szympans, to nie jest potencjalna osoba. Nie usuwajcie go, ponieważ to jest człowiek.

W Internecie dostępna jest wypowiedź Jana Pawła II po śmierci profesora Lejeune'a, którego był przyjacielem:

> Stanęliśmy dzisiaj w obliczu śmierci wielkiego Chrześcijanina dwudziestego wieku, człowieka dla którego obrona życia ludzkiego stała się apostolatem. To jest jasne, że w sytuacji świata dzisiaj ta forma apostolatu wśród świeckich jest szczególnie potrzebna[24].

Jak podkreślał profesor Jean-Francois Mathieu w dziesiątą rocznicę śmierci profesora Lejeune'a:

> [...] był on wizjonerem i przewidział, że odkrycie dodatkowego chromosomu 21. może być wykorzystywane do denuncjacji tej nieprawidłowości w okresie prenatalnym. Podjął więc bezwarunkową walkę o uznanie godności człowieka w okresie prenatalnym, udowadniając, że życie człowieka zaczyna się od momentu jego poczęcia.

Praktyczną realizacją takiej postawy są obecnie kliniki imienia profesora Lejeune'a w Paryżu powołane do opieki nad kobietami spodziewającymi się dziecka ze zdiagnozowanym prenatalnie zespołem Downa lub innymi zespołami genetycznymi. W Polsce problemy te coraz częściej podejmują także hospicja.

Basiulek[25]

Na Międzynarodowej Konferencji Katolickich Ginekologów w Warszawie (w marcu 2007 roku) i na III Międzynarodowej Konferencji Naukowo-Szkoleniowej „Życiodajna śmierć" – pamięci Elizabeth Kübler-Ross w Białymstoku (w grudniu 2007 roku) docent Tomasz Dangel pokazywał film *Basiulek*. Są to wspomnienia kobiety – lekarza pediatry – która urodziła dziewczynkę z zespołem Edwardsa. Nazwała ją Basiulkiem. Podczas przesiewowych badań ultrasonograficznych przeprowadzonych w czasie ciąży została wykryta u dziewczynki złożona wada serca, potem badanie prenatalne kariotypu wskazało na obecność dodatkowego chromosomu pary 18. Mogło to wyjaśnić przyczynę obserwowanej wady serca i być

może innych nieprawidłowości, które współwystępują w fenotypie dziecka z powodu zaburzeń funkcjonowania genów z chromosomu 18.

Matka Basiulka przyznała się, że podczas studiów słyszała o zespołach genetycznych, ale nikt tego nie brał do serca, zwłaszcza danych o zespołach u dzieci z ograniczoną przeżywalnością pre- lub postnatalną. Panuje opinia, że są to zespoły wad rozwojowych rzadko występujące.

Powszechnie uważa się, że większość dzieci z zespołem Edwardsa ma ograniczoną przeżywalność po urodzeniu. Trudno jednak wyrokować, jak może być u konkretnego dziecka, w określonej rodzinie, z którą przyjdzie nam rozmawiać w poradni. Z doświadczenia lekarzy wynika, że niektóre dzieci mogą dożyć nawet siedmiu lat. Takie wyjątki przypominają, że nasze przewidywania i wiedza są niepełne.

Szczególnie wyważona powinna być forma przekazywania rodzicom informacji o diagnozie trisomii 18. jako czynnika stanu letalności dziecka. Letalny, jak wyjaśniał docent Tomasz Dangel, czyli taki, którego nie da się poprawić jakąkolwiek terapią i prowadzi do śmierci. Tak zwana uporczywa terapia może tylko przysporzyć cierpień dziecku, które jest w pewnym sensie już skazane na odejście na drugi brzeg.

Buntuję się wewnętrznie, kiedy odmawia się wykonania zabiegu kardiochirurgicznego dziecku tylko dlatego, że ma zespół Edwardsa. Nie znam jednak takich opracowań naukowych, które by ostatecznie podawały kardiologiczne kryteria letalności poszczególnych wad serca wchodzących w skład fenotypu zespołu Edwardsa. Być może byłaby to jakaś forma wyróżniająca te dzieci z zespołem Edwardsa, które mają szanse na przeżycie, od tych, które jej nie mają. Skoro nie ma takich kryteriów, powinnam więc zawierzyć wiedzy i doświadczeniu kolegów z kardiochirurgii dziecięcej, bo nie mam powodów sądzić, że jest ona niepełna lub nierzetelna. Myślę jednak, że brak kryteriów różnicowania nieletalnych form zespołu Edwardsa od letalnych sprawia, że wobec wszystkich dzieci z trisomią chromosomu 18., prowadzącą do fenotypu zespołu Edwardsa, stosuje się jednakowe postępowanie.

Przy prenatalnym wykryciu u dziecka cech zespołu Edwardsa, potwierdzonego badaniem cytogenetycznym wskazującym na trisomię 18., omawiane są dwie opcje postępowania – terminacja ciąży albo opieka paliatywna po urodzeniu dziecka. Prawnie taka decyzja należy do matki dziecka. Myślę, że w tak ważnej sprawie, jaką jest być albo nie być

dziecka, powinni wypowiadać się obydwoje rodzice. Ci, którzy uznają wartość życia dziecka, chcą mu towarzyszyć aż do naturalnego końca. Pragną pożegnać swoje dziecko, najlepiej we własnym domu, bo tam czuje się ono bezpiecznie.

Matka Basiulka opowiedziała się za drugą opcją. W filmie opowiedziała, jak została przygotowana do przyjścia na świat córki z zespołem Edwardsa, jak znosiła ciążę i jak przebiegał poród. Nie pozostała sama po podjęciu decyzji o zachowaniu ciąży. Była pod opieką lekarzy i pielęgniarek z hospicjum dziecięcego aż do porodu. Potem też mogła liczyć na fachową pomoc.

Urodzenie odmiennego genetycznie dziecka i pojawienie się w związku z tym swoistych potrzeb powoduje konieczność zmiany trybu życia rodziny. Sytuacja jest szczególna, gdy trzeba też być przygotowywanym na odejście dziecka. Dotyczy to zarówno rodziców, jak i rodzeństwa. Basiulek przeżył dwa miesiące we własnym domu, z kochającymi go rodzicami i bratem, który również dojrzewał do śmierci siostrzyczki. Mama opowiadała o spokoju wewnętrznym, który odczuwała, pomimo wielkiej straty. Przynosiło go poczucie, że postąpiła zgodnie z sumieniem i wyznawanymi wartościami. Czuła, że zrobiła wszystko, co mogła w takiej sytuacji zrobić.

Podczas projekcji filmu o Basiulku przypomniała mi się wizyta rodziców dziecka z zespołem Edwardsa, które zmarło przed dwoma miesiącami.

– Mieliśmy dziecko z zespołem Edwardsa –zaczął wtedy ojciec. – Urodziło się przedwcześnie i zmarło – dodał.

Matka początkowo nie mogła wydobyć słów ze ściśniętego gardła. Potem przyszedł czas na zwierzenia. Okazało się, że musiała się ratować za pomocą leków. Została oddana pod opiekę psychiatrów. Wpadła w depresję. Poród był przedwczesny. Szybka diagnoza wsparta badaniem kariotypu była jak wyrok. Dziecko było tak malutkie, że nawet nie zostało pochowane. Długo rozmawialiśmy. Symboliczny pogrzeb i grób dziecka w katolickiej rodzinie miał być pewnym rozwiązaniem ku przyszłości.

Zdarzyło mi się konsultować rodzinę, która była po stracie drugiego dziecka, także z zespołem Edwardsa. Zespół Edwardsa jest takim zespołem współwystępowania cech klinicznych u dzieci, który nie powinien się w rodzinach powtarzać. Najpierw byłam zaskoczona samą sytuacją obecności

zespołu Edwardsa u dwojga dzieci. Trzeba było podjąć sprawę wsparcia psychologicznego. Wtedy usłyszałam słowa matki zmarłych dzieci:

– Pogodziłam się z tym, bo mam wsparcie w osobie mojego męża. Staliśmy się sobie w tym nieszczęściu bardziej bliscy, niż to sobie można było przedtem wyobrazić. Wiem teraz, że na niego mogę zawsze liczyć i daje mi to poczucie siły i bezpieczeństwa – powiedziała.

Interesowało ją, dlaczego doszło do powtórnego urodzenia się dziecka z zespołem Edwardsa i czy ma szansę posiadania zdrowych dzieci. Mogłam wyjaśnić, że przyczyną zespołu Edwardsa jest zwykle nierozdzielenie się chromosomów pary 18. podczas podziałów komórkowych. Dzieje się to zazwyczaj jednorazowo, we wczesnych stadiach rozwoju człowieka. Nikt tego nie może wcześniej przewidzieć, jeśli rodzice są zdrowi i mają prawidłowy kariotyp. W każdej regule bywają jednak wyjątki. Wyjaśniam wtedy, że dzieje się to na skutek nosicielstwa translokacji chromosomowej, inwersji z udziałem chromosomu 18. albo obecności mozaiki germinalnej. Gdy któryś z rodziców jest nosicielem translokacji chromosomowej, to w ich gonadach produkowane są gamety prawidłowe, tak jak u innych osób, albo gamety z różnymi formami zmian kariotypu. Te, które zawierają dodatkowy chromosom 18., po zapłodnieniu mogą prowadzić do wykształcenia zespołu Edwardsa. Mozaika germinalna jest jeszcze rzadszą predyspozycją genetyczną i odnosi się do sytuacji, gdy któryś z rodziców ma w swoim kariotypie niewielką liczbę komórek z dodatkowym chromosomem 18. Wtedy każde zapłodnienie komórki z linii germinalnej zawierającej dodatkowy chromosom 18. daje początek dziecku z zespołem Edwardsa.

Kiedy wytłumaczyłam w końcu, że to kwestia przypadku czy szczęśliwego trafu, kobieta była zadowolona:

– Będziemy jeszcze mieli zdrowe dzieci! – przyrzekała mężowi.

Słynny obrońca życia, francuski genetyk i przyjaciel Jana Pawła II, profesor Jérôme Lejeune zwykł mawiać: „Narodziny dziecka z zespołem genetycznym to naturalne zjawisko biologiczne. Nie jest temu winna rodzina, ani matka, ani ojciec”, a ja dodaję – to genetyczna ruletka, którą kręci los. Nie jest ważne, kto i czy w ogóle zawinił, ale jakie wybory podejmujemy.

Gwiazdy i zespół Downa[26]

Genów jest tyle, ile gwiazd na niebie widać gołym okiem – tysiące. Tworzą, wraz z podpierającymi je i współpracującymi białkami, chromosomy, których jest znacznie mniej: zazwyczaj czterdzieści sześć w każdej komórce. Potrafią one czasem zaświecić jak gwiazdy, kiedy wyznakowany fluorescencyjnym barwnikiem określony fragment molekuły DNA nazywany sondą odnajdzie sobie podobny na danym chromosomie w reakcji FISH (z ang. ***f****luorescent* ***i****n* ***s****itu* ***h****ybridisation*). Metoda badania ma w swej nazwie hybrydy i fluorescencję oraz łacińskie in situ, a w skrócie śmieszne FISH – jak ryba po angielsku. Reakcję tę wykorzystujemy, badając dzieci w okresie prenatalnym. Wymyśliłam następującą historię, jaką mogłoby opowiedzieć dziecko poddane temu badaniu, gdyby potrafiło mówić:

Trzy chromosomy 21 siedzą sobie cichutko u mnie. Wszyscy razem jesteśmy u mamusi w brzuszku. Słyszymy jej serduszko i słyszymy moje. Jak dobrze, jak ciepło, jak przyjemnie! Pijemy radośnie odżywczy płyn, który nas bezpiecznie otacza. Nazywa się owodniowy i pływają w nim moje komórki z moimi chromosomami w środku, jak w każdej innej komórce mojego organizmu. Słyszymy też różne głosy dochodzące z oddali. A ja czasem robię: puk, puk! Stukam o ścianę. Mamusia to czuje i czasem pogładzi mnie przez skórę. Mam już oczka i chociaż zamknięte, to chcą oglądać świat. Mam już rączki, by dotknąć i swoje serduszko, które chce kochać i być kochane. Kim są, oni tam już słyszalni? Jak wyglądają i czy na mnie czekają tak jak ja na nich?

Pewnego dnia coś ostrego ukłuło mnie w nóżkę. Nie będzie mi z tym dobrze. Pobrali mamie trochę płynu owodniowego, w którym pływają moje komórki. Mój Boże! Co mnie czeka? Dowiedzą się, że są w mojej krainie szczęśliwości, w moim otoczeniu, a więc i we mnie trzy gwiazdki. Niepokoją się tam razem. Czuję to po szybkości uderzeń pompki serca nade mną. Nie mam spokoju ani w dzień, ani w nocy. Ostatnio rodzice są coraz bardziej zatrwożeni. Pani doktor powiedziała, że w moich komórkach zaświeciły trzy zamiast dwóch gwiazdek. Specjalna sonda na chromosom 21 (jego fragment) wylądowała na chromosomach w moich komórkach hodowanych w naczyniu. Komórki moje pływały sobie w płynie, który

mnie otaczał w brzuszku, i mnie reprezentują na zewnątrz. Na reakcję sondy odpowiedziały wszystkie trzy chromosomy. Trzy gwiazdy prenatalne są powodem wróżb i złowrogich przepowiedni. Teraz mamusia z tatusiem dyskutują.

Będę upośledzony, nie będę mówił, nie ukończę Oxfordu ani żadnej wyższej uczelni. Do końca życia w domu, przy garach, nie daj Panie Boże, wiecznie w pampersach. Rozpacz. Jeszcze nie wiedzą, że mam rozwaloną piętę i źle mi się zrasta. Czy będę chodził? Pewnie mi się nie należy terapia za karę, bo i tak nie będę taki, jaki oni chcą i o jakim marzą. Nie będę, choćbym się bardzo starał. Jestem podenerwowany i przygnębiony. Przyśniła mi się nawet ta Klaudia z domu pomocy społecznej, o której opowiadała ciocia. Siwa, z krótko przystrzyżonymi włosami. Kiwała się monotonnie w łóżeczku, tam i z powrotem. Czy tak jak ja tęskniła za mamą, tatą i bratem? Za duży język wypadał jej na brodę, szyja zwijała się w fałdy. Ona też miała te trzy świecące gwiazdy. Żyła z nimi już trzydzieści lat i ciągle w tym łóżku. Nikt nie chciał z nią chodzić na spacery. Tatuś jej nie chciał i mama nie mogła się pogodzić z jej dodatkami genetycznymi. Poza tym jeszcze miała zmiany skórne jak niektóre dzieci z dodatkowym chromosomem 21. Wzbudzała litość. Odrzucona, odizolowana od świata za karę, za dodatkowy chromosom 21. w każdej komórce. I to ten chromosom opatrzony czarodziejską, magiczną liczbą 21.

Byłem niemądry, gdy pozwalałem świecić wszystkim szczęśliwym chromosomom. Może by mi się udało przekroczyć próg nadziei na życie jak zwykły człowiek? Tyle wokół nieporozumień i kłamstwa. Czy jestem człowiekiem? Tyle niespotykanej dobroci z drugiej strony! Nie, będę szczery. Niech komputer wyświetli hasło moim rodzicom. Niech prawda się ujawni wcześniej, tj. 47,XY, + 21 – taki wydruk w rękach mojej mamy i mojego taty! Parę literek z magiczną cyfrą i cały szum informacyjny wokół mojej nieprzewidywalnej przyszłości. Złowrogi pomruk dezaprobaty jak burza z piorunami. Może jednak nie wszystko stracone? Może zdążę opowiedzieć mamusi o dzielnym, opiekuńczym chromosomie 21. z moich komórek. Mój chromosom 21. był bardzo ambitny i zwykle dumnie wystawiał pierś do przodu, gdy trzeba było przystąpić do ciężkiej pracy przerzucania swych genów do potomnej komórki. Potrząsał antenkami na główce z wysiłku i niepokoju o swoich wielkich towarzyszy. Czy zdążą na czas? Mają do udźwignięcia znacznie większy bagaż w porównaniu z nim!

„Naprzód marsz!” – padła komenda. Z niezwykłą gorliwością wyprzedził ustawione w dwuszeregu chromosomy i wskoczył pierwszy do potomnej komórki. Był uczynny. Chciał innym pomagać przy wprowadzaniu się do nowych mieszkań. Przejęty nową rolą nawet nie zauważył, że jego przyjaciółka, jego gwiazda 21 zaplątała się w nitki wrzecionka kariokinetycznego i wskoczyła pomyłkowo za nim. Zamarł z przerażenia, kiedy ją ponownie spotkał w nowym mieszkaniu razem z bliźniaczo podobną koleżanką. Oznaczało to odmienny tok pracy komórki. Szczęśliwe gwiazdy 21? W końcu szczerze im tego życzył. Nie stracił jednak dawnego animuszu. Z właściwą sobie spontanicznością, mimo wszystko, zaczął je ściskać i całować, jak każdy szanujący się dodatkowy chromosom 21.

Moja mamusia zdołała jednak polubić mój dziecinny chromosom 21., właśnie ten dodatkowy, z ufnością wyciągający do niej rączki. Pozwoliła mi się urodzić na czas. Nie podano mnie jej od razu po porodzie. Starałem się krzyczeć. Kiedy w końcu zawieziono moje łóżeczko na dużą salę, przed oczyma ukazał mi się obraz pani salowej z miotłą. Tej samej, co powiedziała o mamusi: – To ta, co urodziła Mongoła. – Nie rozumiałem, co to miało znaczyć i długo jeszcze nie wiedziałem, choć widziałem, że mama popłakuje. Leciały na mnie łzy, kiedy mama mnie karmiła, na czoło, usta i nos. I co ja ci takiego złego zrobiłem, mamo, że tak płaczesz? Tak bardzo się staram, a ty ciągle nie chcesz mnie? Widziałem, jak przykro było mamie, kiedy przy naszej pierwszej wizycie w poradni dziecięcej pani doktor z wymalowanymi na czerwono paznokciami przywitała nas słowami: – A to co? Czemu Pani badań prenatalnych nie zrobiła? – Mimo wszystko to jest moje dziecko – odpowiedziała dzielnie mama i wcale się nie przyznała, że już od dawna wiedziała o moich dodatkowych święcących gwiazdach. Byłem z niej bardzo dumny. Nie płakała tak często. Słyszałem, jak babcia powiedziała jej o Kubusiu. Pozostał w kuble na zawsze i ze wszystkimi brudami tego świata powoli zamieniał się w proch. Nikt nie zapalił nawet świeczki Kubusiowi. U niego też zaświeciły trzy gwiazdy 21. – Z prochu powstałeś i w proch się obrócisz – mówiła babcia. Nic z tego jeszcze nie rozumiałem. Zastanawiałem się, czy to jest szczęście mieć aż trzy gwiazdy – chromosomy oznakowane szczęśliwą liczbą 21...

Pięćdziesiąt lat minęło[27]

Pół wieku temu grupa lekarzy z Paryża opublikowała wyniki badań, które wskazywały, że zmiany w kariotypie prowadzą do modyfikacji fenotypu człowieka znanej jako zespół Downa. Rozpoczęło to rozwój cytogenetyki człowieka, w tym genetyki klinicznej – nowej dyscypliny medycznej.

Marthe Gautier hoduje ludzkie fibroblasty

Studentka medycyny Marthe Gautier, zainteresowana kardiologią, zamierzała hodować komórki pochodzące ze ścian naczyń krwionośnych, by przeprowadzić eksperymenty. Popłynęła statkiem do USA, by na Uniwersytecie Harvarda w Bostonie nauczyć się prowadzenia hodowli tkankowych. Po powrocie do Paryża udało się jej – pod kierunkiem profesora Raymonda Turpina w szpitalu Trousseau – zorganizować specjalne laboratorium do celów hodowli tkankowej. W owym czasie bez trypsyny, odpowiednich pożywek i surowicy cielęcej uzyskanie komórek w stadium metafazy i zrobienie preparatów chromosomowych nie było łatwą sprawą. Marthe Gautier do hodowli fibroblastów używała nawet swojej surowicy, by podtrzymać hodowle komórkowe w szkle i zmniejszyć koszty kilkutygodniowego prowadzenia hodowli fibroblastów. Po uzgodnieniu z rodzicami dziecka z zespołem Downa, pozostającego pod opieką profesora Turpina, pobrała niewielki wycinek skóry do hodowli fibroblastów.

W maju 1958 roku Gautier udało się wykonać preparaty, wybarwić, zobaczyć i policzyć chromosomy z fibroblastów dziecka z zespołem Downa. Było ich 47. Dokumentację fotograficzną preparatu wykonał młody kolega – dr Jérôme Lejeune z French National Scientific Research Organisation (CNRS) – od dawna zainteresowany badaniem dzieci z zespołem Downa. Zdjęcia przedstawił na seminarium na Uniwersytecie McGilla w Montrealu w grudniu 1958 roku, a w styczniu 1959 udało się to odkrycie opublikować w rocznikach Francuskiej Akademii Nauk (J. Lejeune, M. Gautier, R. Turpin, „C.R. Acad. Sci.” 1959, 248: 602–603).

Ile jest chromosomów u człowieka?

Francuzi wygrali wyścig z grupą szkockich naukowców z Edynburga, których doniesienie ukazało się parę miesięcy później. W owym czasie było to przedmiotem żywej dyskusji – pomimo ogłoszenia pracy Joe-Hina Tijo i Alberta Levana w 1956 roku, w której badacze twierdzili, że kariotyp człowieka składa się z 46 chromosomów, z czym nie wszyscy się zgadzali. Wielu uczonych uważało, że 48 jest liczbą prawidłową. Dopiero rozwój metod hodowli limfocytów i opracowanie prążkowych sposobów barwienia chromosomów w latach 70. – co jest zasługą między innymi Szwedów Torbjörna Casperssona i Lory Zech – ostatecznie zakończyło dyskusję o prawidłowej liczbie chromosomów u człowieka. Dzisiaj wiadomo, że w kariotypie prawidłowym znajduje się czterdzieści sześć chromosomów – dwadzieścia dwie pary autosomów i jedna para chromosomów płciowych. Przyjmuje się, że opisanie obecności dodatkowego chromosomu w kariotypie dziecka z zespołem Downa to narodziny cytogenetyki, wyznaczającej rozwój nowej dyscypliny medycznej, jaką jest dzisiaj genetyka kliniczna.

Pięćdziesiątą rocznicę obchodzimy w Częstochowie

W październiku 2009 roku w Częstochowie genetycy, pedagodzy, terapeuci, dzieci z zespołem Downa i ich rodziny spotkały się, żeby świętować to odkrycie. Było to X Ogólnopolskie Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Zespół Downa”.

Wystąpiły zespoły „Mały Big Band” i „Słoneczka” z Łodzi oraz teatr pantomimy z Mikoszowa. Artyści z „Małego Big Bandu” zafascynowali nas poczuciem rytmu i koordynacją ruchów – aż zapierało dech w piersiach. Dziewczyna grająca w ostatnim rzędzie nie mogła powstrzymać łez. Okazało się, że kolega, z którym jeszcze niedawno występowała, nie doczekał tego święta. Poważnie zachorował i zmarł. Ten piękny występ, pierwszy po jego śmierci, był też dla niego.

Zespół „Słoneczka” wprowadził nas w swój zaczarowany świat. Kierownik zespołu, dr Ewa Grabowska mogła być dumna ze swych

podopiecznych. Byli rewelacyjni. Nie mogła żałować ogromu pracy i serca, które włożyła w przygotowanie zespołu do osiągnięcia takiego sukcesu.

Solista Marcin zdecydował się wyrecytować wiersz Ryszarda Grońskiego Dorośli i kłopoty. Sposób przekazu był szczery i naturalny, a płynące z serca Marcina uczucia sprawiły, że wszyscy znakomicie odczytali intencje autora i nagrodzili brawami młodego artystę za odwagę i talent – charakterystyczna artykulacja przy emisji głosu odsłoniła problemy, z którymi Marcin musiał sobie poradzić.

Zespół teatralny z Mikoszowa, prowadzony przez mgr Małgorzatę Staroń i Krystynę Gieroń, udowodnił, że wiele można się nauczyć od osób z zespołem Downa. Kamila przebrana za Japonkę prezentowała przygotowywanie poczęstunku z herbatą, Artur jak prawdziwy samuraj pokazywał swoją gotowość do walki. Potem spotkali się i narodziło się uczucie. Kamila po mistrzowsku odegrała stan zakochania i przekazywanie uczuć. Sylwia uśmiechała się filuternie i pokazywała tabliczki z rysunkami-symbolami wyjaśniającymi poszczególne etapy sztuki. Ta historia o miłości oszałamiała nas swoją prostotą, wyrazistością przekazu i kunsztem formy. Niezwykłe widowisko wzbudziło w nas wiele dobra i wzbogaciło wewnętrznie. Nic dziwnego, że artyści z Mikoszowa są laureatami prestiżowej ogólnopolskiej nagrody przyznawanej w Tczewie.

Prezydent Częstochowy Tadeusz Wrona uczestniczył z nami w tej duchowej i kulturalnej uczcie. Należą mu się podziękowania za objęcie wydarzenia honorowym patronatem i wsparcie. Dziękujemy też Agnieszce Krzemińskiej – kierowniczce Centrum Pomocy Dziecku Niepełnosprawnemu i Jego Rodzinie w Częstochowie, która wzięła na swoje barki trud organizacyjny całego przedsięwzięcia przy współudziale Miejskiego Ośrodka Pomocy Społecznej w Częstochowie, Okręgowej Izby Lekarskiej w Częstochowie, odpowiedzialnej za szkolenie lekarzy, którzy mogli dzięki temu uczestniczyć w sympozjum, a także wsparciu Zarządu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i zespołu Zakładu Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku.

Sympozjum towarzyszyła wystawa fotograficzna „Listy do syna” zorganizowana przez Stowarzyszenie „Bardziej Kochani”. Osoby z zespołem Downa, żyjące coraz częściej w rodzinach, a nie w ośrodkach pomocy społecznej, są bliżej społeczeństwa, które zaczyna lepiej je poznawać, uczy się akceptować, porzuca obawy związane z mitami i

uprzedzeniami. Ta „mniejszość genetyczna” może obdarowywać zwykłych ludzi ciepłem swoich serc. Ufność i radość, które im towarzyszą, są darami wzbogacającymi nasze życie.

Władzom Akademii im. J. Długosza dziękujemy, że obrady mogły się odbyć w auli. Ta uczelnia ma długą i piękną tradycję kształcenia pedagogów, socjologów i psychologów. Dzięki jej gościnności duże grupy studentów mogły uczestniczyć w Sympozjum. Mam nadzieję, że pomoże to im z większą otwartością i zrozumieniem odnosić się do problemów osób z odmiennością genetyczną, zwłaszcza z zespołem Downa, niż się to dzieje obecnie.

Opowieść o chromosomach[28]

Kropki, kreski i cyferki – tym jest dla lekarza klinicysty cytogenetyka. Paski, prążki i literki to hieroglify rozszyfrowywane przez rodziców otrzymujących karteczkę po wykonaniu badania chromosomów u ich dziecka. Nazewnictwo cytogenetyczne jest językiem zrozumiałym tylko dla cytogenetyków, czyli diagnostów zajmujących się oceną chromosomów, a lekarz poradni genetycznej powinien wyjaśnić rodzicom znaczenie zapisu. Najczęściej rozpoznanie cytogenetyczne zapisuje się tak: 46,XX lub 46,XY. 46 to liczba chromosomów, potem przecinek, a następnie informacja XX lub XY, która wskazuje, czy to chłopiec czy dziewczynka. Może być dopisane jeszcze GTG lub RBG, co oznacza rodzaj techniki prążkowej, jakim posługiwano się podczas diagnozy. Kiedy podaję wynik 47,XY,+21, zwłaszcza w obecności dziecka, czasem opowiadam taką historyjkę:

Jak wyglądają chromosomy

Chromosomy to mieszkanie genów zbudowanych z DNA. Dzięki przechodzeniu chromosomów do komórek potomnych przemieszczają się razem z nimi geny, budując potem w relacji z otoczeniem przyszłość organizmu, jego narządów, tkanek, a także całych pokoleń. W każdej

komórce są zazwyczaj dwadzieścia trzy pary chromosomów. Można je podglądać pod mikroskopem świetlnym na specjalnie przygotowanych preparatach z komórek krwi uprzednio hodowanych w probówkach. Chromosomy przypominają robaczki z tzw. centromerem w środku łączącym ich ramiona górne i dolne. Centromer to także ważne miejsce, do którego przyczepiają się nici białkowe wrzecionka kariokinetycznego podczas cyklu komórkowego. Kurcząc się, przeciągają chromosomy do biegunów komórki w podobny sposób, jak są wciągane na plażę łodzie powracające z połowu.

Aby zatrzymać ruch chromosomów do biegunów, traktuje się dzielące się komórki z chromosomami w środku kolchicyną, czyli trucizną wytwarzaną z ziemowita – pięknego, fioletowego kwiatu jesieni. Wówczas chromosomy szybko tracą pętle wrzecionka kariokinetycznego i uwolnione z pętli rozsypują się. Przelane do kolejnej probówki po odwirowaniu piją chciwie podany im hipotoniczny roztwór 0,4% KCL (chlorku potasu). Nawet nie wiedzą, że komórka jest w szoku i nie wyjdzie już z tego obronną ręką. Po dodatkowym wypiciu nawet metanolu pęcznieją. Metanol im nie zaszkodzi, zwłaszcza ten z dodatkiem kwasu octowego – najlepiej lodowatego. Ich kształt wtedy jest wyrazisty. Możemy sobie wyobrazić, jakie mogą być zabawne, kiedy w procesie suszenia leżakują, przyjmując najróżniejsze pozy – głową w dół, nogami w poprzek albo odwrotnie. Te, które mają czułki (satelity na głowie), lubią tworzyć grupki asocjacyjne i gwarzyć o przeszłości jąderkowych zmagań podczas istnienia jeszcze pełnej komórki, gdy w interfazie tworzyły jąderko komórkowe. Chromosomy możemy podkolorować roztworem Giemzy, najlepiej na fioletowo lub w różnych odcieniach granatu. Wtedy są fotografowane. Potem takie zdjęcie ostrożnie tniemy i ustawiamy chromosomy parami jak żołnierzy w szeregu na baczność. Kompania A, drużyna B – aż do G. Głowa w górę, plecy wyprostowane, kolana zwarte. Chciałoby się zakrzyknąć: „Równaj w lewo! Naprzód marsz!”. Chromosomy ustawia się według określonego klucza, aby można było zidentyfikować każdą parę. W warunkach prawidłowych każdy chromosom powinien mieć swojego identycznego partnera poza komórkami męskimi, gdzie jedna para chromosomów X i Y jest odmienna.

Obecnie chromosomy są fotografowane aparatem cyfrowym i nożyczki nie będą potrzebne. Komputer sam stara się ustawiać chromosomy parami

w szeregach. Dopiero wtedy okaże się, kto się zgubił, a kto zabłądził do obcej komórki. Szczególnie małe chromosomy są skore do pomyłek – te z grupy G, chromosomy pary szczęśliwej liczby 21.

Poprzeczne paski

Komputer ma jednak swoje wymagania. Woli, abyśmy je pomalowali we wzorki, w charakterystyczne poprzeczne paski, by mógł odróżnić każdą parę, i wtedy się tak często nie pomyli. Zazwyczaj jego praca jest kontrolowana przez doświadczonego cytogenetyka. Wtedy musimy przed barwieniem zaproponować chromosomom dodatkowo saunę, a wiem, że wszystkie chromosomy bardzo lubią tam przebywać. Pocą się z rozkoszą, przygotowując się do przyjęcia kostiumów w indywidualnie dobranych wzorach. Jeśli trypsyna wystąpi w roli krawcowej, to stroje w poprzeczne paski granatu będą typu GTG[29]. Natomiast gdy chcemy mieć wzory RBG[30], zwłaszcza na długonogich chromosomach, należy zaplanować spotkanie z Budrem i Metatreksatem. Wystrojone i odświeżone po kolejnym spotkaniu z Giemzą chromosomy mogą już iść do programu komputera jak na sylwestrowy bal. Niezawodnie program ustawi je w końcu na ekranie parami. Tak jak w tańcu odnajdą swoich partnerów, mają bowiem tak dobrane stroje, aby każda para miała ten sam kostium, taki sam wzór na długich i krótkich ramionach, takie same poprzeczne paski. Można dodać, że moda prosto z Paryża, gdyż w stolicy Francji na konferencji w 1970 roku po raz pierwszy opracowano nazewnictwo prążków chromosomowych. Specjalistów z tej dziedziny obowiązuje ona do dziś.

Bal przebierańcow

Ważne, aby się nie pomylić i w porę dostrzec błąd w położeniu pasków. Nie lubię oglądać poprzekręcanych pasków. Zapowiadają wówczas, że będą problemy z dziećmi, że ich w ogóle być nie może. Najbardziej lubię, jeśli już ma się coś dziać, to tak jak na ostatnim balu chromosomów przebierańców. Pewien maluch z czółkami na głowie długo nie mógł się zdecydować, z którą dziewczynką będzie tańczył, bo aż dwie przybyły na bal w jednakowych sukienkach. Ktoś powiedział, że są bliźniaczkami i nie można ich rozdzielać. Siedział osamotniony w kącie i gryzł nerwowo

paluszek. Wszystkie chromosomy były tym podenerwowane, bo oznaczało to, że już nie dostaną upragnionej nagrody, którą przyznawano za wzorowe pląsy wszystkich obecnych. Nagrodą był transparent z zapisem rozpoznania kariotypu. Bal się przedłużał i zmęczenie dawało się wszystkim we znaki. W końcu ktoś podpowiedział, aby bliźniaczki zatańczyły razem z osamotnionym chłopcem tak jak to robią wszystkie maluchy na świecie – „w kółeczku" i tak się stało. Ich taniec był szczególnie piękny i wzruszający. W nagrodę pomysłowe chromosomy otrzymały jeszcze piękniejszy transparent niż zwykle. Był pomalowany na błękitny kolor pogodnego nieba i zawierał wyjątkowy, srebrny znak: „47,XY,+21, przeznaczony tylko dla nielicznych, wybranych komórek .Szczęśliwą liczbę 21, zwaną oczkiem, zarezerwowano dla malucha. „Niech żyją bliźniaczki 21!" – wykrzykiwał co chwilę uradowany, wychodząc z sali balowej razem ze swoimi partnerkami i niosąc transparent z czarodziejskim napisem na odwrocie: „Na szczęście!".

Zwycięstwo nad chromosomem 21. w Kuwejcie[31]

W dniach 3–7 października 2010 roku gościłam w Kuwejcie. Zaproszono mnie tam na trzecią międzynarodową konferencję genetyczną krajów arabskich. Powszechnie wiadomo, jak olbrzymia jest dominacja mężczyzn w świecie arabskim, toteż zaproszenie mnie, kobiety, jako *invited speaker*, na konferencję do Kuwejtu przyjęłam z dużym zaskoczeniem, ale i niepokojem. Nie znałam wcześniej tego środowiska ani naukowców je reprezentujących. Kiedy jednak przeczytałam program i zobaczyłam, że jestem jedyną kobietą wśród dziesięciu zaproszonych profesorów z całego świata i jedną z trzech Europejczyków, podjęłam to wyzwanie. Poproszono mnie o dwa czterdziestopięciominutowe wykłady plenarne: jeden w związku z minioną pięćdziesiątą rocznicą odkrycia dodatkowego chromosomu 21. w zespole Downa, a drugi w związku z Polską Kolekcją Translokacji Chromosomowych prowadzoną w Białymstoku przez nasz zespół. Bardzo byłam dumna z faktu, że doceniono w świecie nasze

wieloletnie działania będące wynikiem wysiłku moich kolegów z całej Polski przesyłających nam swoje dane kliniczne i rezultaty badań cytogenetycznych, które służą ocenie indywidualnego ryzyka genetycznego w przypadkach utraty ciąży czy urodzeń dzieci z wadami rozwojowymi i bezdzietności.

Przebywać w Kuwejcie

Konferencje zorganizowano w luksusowym hotelu Marina, przepięknie położonym nad morzem w Zatoce Perskiej. Przyjechało około dwustu uczestników z pobliskich krajów arabskich: z Iranu, Iraku, Syrii, Arabii Saudyjskiej, Omanu, Bahranu, Kataru, Egiptu, Zjednoczonych Emiratów Arabskich i Cypru. Najwięcej uczestników było z samego Kuwejtu, choć to tylko trzymilionowe państwo. Zamieszkuje je też wiele innych narodowości, np. z Indii, Chin, Filipin, Bangladeszu czy Tajlandii. Jeden z moich nowych kolegów z Kuwejtu scharakteryzował swój niewielki kraj w taki sposób: jeśli pojedziesz samochodem w lewo, to za godzinę będziesz w Iraku, jeśli pojedziesz w prawo, to za godzinę będziesz w Arabii Saudyjskiej, a kiedy jachtem popłyniesz wprost przez morze, za godzinę dotrzesz do Iranu. Kuwejtczycy są dumni ze swojego kraju, choć jego historia liczy zaledwie trzysta lat. Do specjalnego muzeum najnowszej historii zabrał mnie razem z profesorami: Richardem Cottonem z Australii i Markiem Noblem z USA minister zdrowia Kuwejtu Aziz S. Al.-Oba idi. Tłumaczył nam, że mieszkańcy są otwarci na ludzi odmiennych kultur, że szanują przekonania religijne innych. Powiedział mi, że w Kuwejcie zamieszkuje dwieście tysięcy chrześcijan, głównie katolików. Sposób, w jaki opowiadał historię Kuwejtu, pokazywał stare fotografie, broń, urządzenia do wydobywania ropy, flagi narodowe czy modele żaglowców, przekonał mnie, że jest wielkim patriotą i otwartym człowiekiem. To był wielki zaszczyt, ale i ogromna przyjemność przeżyć kilka godzin w Kuwejcie w tak miłym towarzystwie.

Arabskie problemy genetyczne

Genetyka cieszy się w Kuwejcie olbrzymim zainteresowaniem, liczba zaburzeń genetycznych jest tam bowiem wyższa niż w Europie z uwagi na

dużą liczebność rodzin spokrewnionych i ich wielodzietność. Jak mi tłumaczono, tradycja arabska wymusza związki pomiędzy krewnymi, aby zachować bogactwo i zdobycze materialne w obrębie danej rodziny. Jeśli nie realizuje się tych zaleceń, wzbudza to zdziwienie i niepokój. Liczne są małżeństwa kuzynów pierwszego stopnia, czyli pomiędzy dziećmi rodzeństwa. Z uwagi na taką tradycję poradnictwo genetyczne i programy badań przesiewowych noworodków w kierunku fenyloktonurii, niedoczynności tarczycy, mukowiscydozy, wad słuchu i innych są objęte szczególną troską przez rządową ochronę zdrowia, jak wskazywały wyniki badań przeprowadzonych w Kuwejcie, w Arabii Saudyjskiej czy w Iranie, a przedstawione podczas konferencji przez dr. Hamada Al. Zaidana. W trakcie niej omówiono działalność Medycznego Centrum Genetyki w Kuwejcie (Kuwait Medical Genetic Center –KMGC). Działa ono od wielu lat i ewoluuje wraz z rozwojem genetyki na świecie.

Bardzo duże zasługi w rozwoju genetyki w Kuwejcie położył też profesor Taalat I Farag, który na kolejną konferencję przyjechał aż z Kanady, gdzie do tej pory, pomimo osiemdziesiątych urodzin, działa aktywnie zawodowo. Jego dobre relacje z innymi naukowcami pozwoliły mu nadal kierować zespołem badawczym w Ontario. Spotkaliśmy go pierwszego dnia tuż przed rozpoczęciem konferencji w hotelu Marina i razem jechaliśmy ciekawym pojazdem na miejsce obrad. Opowiadał mi wtedy o sytuacji dzieci z zespołem Downa w Kuwejcie i swoich badaniach przy okazji oczekiwanego przez niego mojego wykładu na pięćdziesięciolecie zespołu Downa i perspektywach leczenia wspierającego zaburzone szlaki sygnałowe białek przez geny regionu krytycznego. Profesor Farag wyznał mi, że pochodzi z Egiptu, ale w Kuwejcie spędził dwadzieścia lat swego lekarskiego życia. Opowiadał o swoich osobistych kontaktach ze znamienitymi naukowcami w Europie i w Ameryce, na przykład o dr Patrycji Jacobs, która nie zdążyła przed Francuzami opublikować swojego odkrycia prawdziwej liczby chromosomów w zespole Downa. Dotąd sądzono, że prawidłowy kariotyp u człowieka zawiera czterdzieści osiem chromosomów.

Rozpoznania profesora Talaata I Faraga

Profesor Talaat I Farag w trakcie jednego ze swych wykładów zaprezentował niezwykle interesujące badania na temat zespołów genetycznych występujących w starożytnym Egipcie. Zostały rozpoznane na podstawie analizy pozostawionych przez ówczesnych artystów dzieł sztuki. To zrozumiałe, że będąc z pochodzenia Egipcjaninem, zwrócił uwagę na postać karła Seneba z VI dynastii przedstawionego na rzeźbie ze swoją żoną i dwójką dzieci. Został pochowany w piramidzie, ale nie znaleziono dotąd jego mumii, by za pomocą badań radiologicznych czy DNA potwierdzić proponowaną diagnozę hipochondroplazji, czyli zespołu Temtamy. Do podobnych badań zaklasyfikowałoby się jeszcze dwóch innych karłów z tym schorzeniem zaobserwowanych w tej dynastii. Drugą osobą, której rozpoznanie zaproponował, była postać królowej Puntu z uwarunkowaną genetycznie lipodystrofią. Cechuje ją nierównomiernie rozmieszczona tkanka tłuszczowa, manifestująca się nadmierną otyłością w okolicy lędźwiowej i w części twarzowej. Zaburzenie zostało przekazane córkom. Rozpoznanie to wzbudza wiele kontrowersji i sprawdzenie jego wiarygodności jest ciągle przed nami.

Zwycięstwo Omara

Konferencję uświetniły występy grupy dzieci z zespołem Downa śpiewających pieśni narodowe Kuwejtu i powiewających flagą narodową przy akompaniamencie muzyki z keyboardu, na którym pięknie grał Omar – trzydziestokilkuletni syn dr Sadiki Al-Awadi, która była jedną z głównych organizatorów konferencji. Był ubrany tradycyjnie, jak większość arabskich mężczyzn, czyli w biały powiewny strój, a na głowie miał turban. Mówi się o nim, że jest to ten młody człowiek, który zainspirował cały naród. Jeden z artykułów profesora Faragi opublikowany w „The Ambassadors. Online Magazine” został poświęcony Omarowi. Znamienny jest jego tytuł: *Jak Kuwejtczyk z zespołem Downa zmienił rodziców, społeczność, nauczycieli i mnie*. To dzięki niemu wydarzyło się wiele dobrego w Kuwejcie, co można określić jako zwycięstwo Omara nad dodatkowym chromosomem 21. To on spowodował, że dr Sadika A. Al-Awadi, matka pięciorga dzieci, z których czwórka jest już po studiach

starannie wykształconymi specjalistami, została lekarzem genetykiem i naukowcem. Za sprawą Omara powstały: Kuwait Medical Genetic Center (KMGC), sieć poradni genetycznych i badania naukowe na polu genetyki.

Pierwsza publikacja dr Sadiki A. Al-Awadi z 1973 roku dotyczyła opisu zespołu Leopard. Od tego czasu na liście jej publikacji znajduje się od kilku do kilkunastu prac rocznie, łącznie osiągając liczbę ponad trzystu opracowań obejmujących różną tematykę genetyczną, co wskazuje na ogromną aktywność naukową. Jest autorką opisu nowego zespołu nazwanego od jej nazwiska zespołem Al-Awadi, który jest teraz rozpoznawany na całym świecie; między innymi obserwowano podobne dzieci we Włoszech czy w Meksyku. Z prezentacji jej danych podczas tej konferencji wynika, że w trzymilionowym Kuwejcie zarejestrowanych jest ponad dwa tysiące osób z zespołem Downa. Dr Sadika A. Al-Awadi, nazywana ciocią Abdullah (*Om Abdullah*), zorganizowała Kuwejckie Stowarzyszenie Zespołu Downa (Kuwait Down Syndrome Society) oraz jest niezwykłym ambasadorem genetyki – niestrudzenie działającym na rzecz jej rozwoju. Nic dziwnego, że podczas konferencji mieliśmy również występy artystyczne w wykonaniu osób z zespołem Downa. Jeden z nich dotyczył zmian fenotypu składających się na zespół Downa. Wtedy na scenie pojawiły się dzieci z dekoracjami obrazującymi poszczególne cechy dymorficzne. Po występie przepięknie ubrane w kolorowe, długie suknie ze złotymi wyłogami dziewczęta, z ufnym downowskim uśmiechem, roznosiły gościom różne słodycze, książeczki i napoje.

Zwycięstwo Omara nad dodatkowym chromosomem 21. to także działające od 1 lutego 1979 roku Medyczne Centrum Genetyki w Kuwejcie (KMGC) i zorganizowane przez jego matkę. Dr Sadika A. Al-Awadi jest do dzisiaj jego dyrektorem. Kiedy po konferencji odwiedziłam Centrum byłam zdumiona jego wielkością i zakresem prowadzonych działań. Zajmuje cały trzypiętrowy budynek. Jest tam mnóstwo laboratoriów – zarówno cytogenetycznych zapewniających możliwość wykonywania ponad tysiąca kariotypów rocznie, jak i molekularnych z kilkuset badaniami miesięcznie. Wszystkie usługi i procedury są finansowane przez rząd Kuwejtu. Wielofunkcyjna i zintegrowana działalność na rzecz poradnictwa genetycznego jest skupiona w jednym specjalistycznym centrum, które prowadzi współpracę z innymi szpitalami, gdzie są zorganizowane oddziały dziennego pobytu i poradnie genetyczne w taki sposób, jak zalecają

najnowsze rekomendacje Rady Europy w Strasburgu. Nawet nie przypuszczałam, że to, co dopiero jest zatwierdzane w Europie, mogłam już zobaczyć na własne oczy w kraju arabskim. Imponująca jest część kliniczna Centrum z szeregiem pokojów do badań klinicznych i dysmorfologicznych prowadzonych przez grupę lekarzy wykształconych też w Szkocji, Anglii czy w Niemczech. Widać tam ogromną dbałość o przyszłość młodych lekarzy. Dyrektorka chętnie wysłałaby młodych do Polski, jak mi oznajmiła, nawet fundując im półroczny kurs nauki języka polskiego.

Bolande pije za Kuwejt

Na sali obrad było dużo zarówno mężczyzn w tradycyjnie białych strojach arabskich, jak i kobiet, o dziwo, ubranych kolorowo. Zachwycały barwne chusty, suknie, peleryny i spodnie. Tylko niewielka ich część wyglądała jak typowe Europejki. – „Kobiety podczas uroczystości i świąt czy wakacji powinny być powabne dla świata" – wtajemniczała mnie w sekrety Orientu nowa arabska koleżanka. Zaprosiła mnie wieczorem na niezwykłą włóczęgę po starym, zabytkowym bazarze (*suku*). Odwiedzałyśmy sklepy z pachnidłami, lekami z domowej apteki czy innymi naturalnymi kosmetykami. Była tam nawet *chna* – ruda farba do malowania nie tylko włosów, ale i dłoni, by pięknie odbijały misternie na nich rysowane wzory. Razem oceniałyśmy kolorystykę i styl niezwykłych jedwabnych szlafroków i fasony barwnych sukienek, a także wzory wyszywanych cekinami szali nakładanych na biodra do wykonywania tańca brzucha. Pozwolono nam przymierzyć przepiękne naszyjniki ze złota czy z prawdziwych diamentów. Podziwiałam czarodziejskie kobierce i dywaniki, ale i urządzenia doprowadzające parę wodną, by zapewnić odpowiednią wilgotność powietrza w restauracji na wolnym powietrzu. Moja arabska koleżanka, towarzysząc mi w wyprawie na bazar, tym razem była ubrana w czarny jedwabny strój, jak większość kobiet tam obecnych. Zapytałam zdziwiona, dlaczego się przebrała, bo na konferencji nosiła różnobarwne stroje. „Taka jest nasza tradycja stroju wieczornego, by swoim wyglądem nie drażnić obcych mężczyzn" – wyjaśniła. Kolejnym zaskoczeniem był fakt znajomości naszego kraju wśród Kuwejtczyków. Na hasło Polska, czyli *Bolande* otwierały się gościnne serca sprzedawców pamiętających

nasz udział w walce przeciwko agresorom z Iraku sprzed dwudziestu laty. Na tę cześć wypiłam niejedną szklankę parzonej mocnej herbaty arabskiej.

Zespół Retta – dziesięć lat później32

W dniach 10–13 października 2008 roku zorganizowano w Paryżu VI Światowy Kongres poświęcony zespołowi Retta (6th World Rett Syndrome Congress). W Maison de la Mutualité niedaleko Sorbony zgromadziło się około ośmiuset osób z całego świata: naukowcy, lekarze i rodzice skupieni w stowarzyszeniach na rzecz osób z zespołem Retta. Kiedy byłam po raz pierwszy na tego typu kongresie w Göteborgu w 1996 roku, na zaproszenie profesora Bengta Hagberga, nie przypuszczałam, że tak szybko doczekam dnia, kiedy będą prowadzone dyskusje o realnej możliwości leczenia tego złożonego schorzenia. Badania na modelu mysim wykazały, że zmiany wywołane niewystarczającą ilością białka MeCP2 w organizmie mogą być odwracalne – uzupełnienie go może istotnie poprawić stan organizmu nawet w wieku dorosłym. W ten sposób otworzyły się szanse na podjęcie działań terapeutycznych i przystąpienie do prób klinicznych. Niedobór produkcji białka transkrypcyjnego, jakim jest MeCP2, zmienia regulację wielu genów. Część z nich jest już poznana, dalsze czekają na odkrycie. Ogrom fascynujących odkryć przynoszących sławę ich odkrywcom przytłaczał: myszy, geny, korelacje, wybór jednorodnych grup badawczych do prób klinicznych, statystyka...

Niezależnie od ciekawości badawczej nie należy zapominać, że głównym podmiotem działań powinien być pacjent i jego rodzina. Na to zwracali uwagę rodzice zebrani na kongresie w Paryżu. Dzięki Ogólnopolskiemu Stowarzyszeniu Pomocy Osobom z Zespołem Retta miałam przyjemność aktywnie uczestniczyć w tym niezwykłym zjeździe. Pobyt w Paryżu wzbudził wiele emocji, ale też zmusił do spojrzenia wstecz – na pierwsze pacjentki z zespołem Retta w Białymstoku i początki organizowania się rodziców.

Pierwsze rozpoznania w Polsce

Pierwszym poznanym przeze mnie dzieckiem z zespołem Retta w poradni genetycznej w Białymstoku była Magda. Diagnoza postawiona przez terapeutkę Magdalenę Grodzką z Warszawy została potwierdzona klinicznie przez światowej sławy neurologa Folkera Hanefelda z Getyngi, medycznego konsultanta niemieckiego stowarzyszenia osób z zespołem Retta. W 1993 roku udało mi się zaprosić profesora do Białegostoku. Konsultował naszych pacjentów, potwierdził diagnozę Magdaleny Grodzkiej, a parę lat później doczekaliśmy się molekularnego potwierdzenia tego rozpoznania, wykonanego we współpracującym z nami Centrum Genetyki w Leuven.

O zespole Retta usłyszałam już w 1985 roku w Berlinie, na specjalnym sympozjum towarzyszącym Światowemu Kongresowi Genetyki Człowieka. Wtedy zwróciłam uwagę na badania inaktywacji chromosomu X przedstawiane przez dr. Vincenta Riccardiego z Houston, który pokazał nam, że w zespole Retta występują zaburzenia wzoru prążków replikacyjnych chromosomu X. Dało to podstawę do przeprowadzenia podobnych testów u dwóch polskich pacjentek. Wyniki badań wykonanych przez dr Barbarę Panasiuk zostały przekazane profesorowi Bengtowi Hagbergowi, współodkrywcy zespołu Retta. Wydały mu się na tyle interesujące, że mogliśmy przedstawić je na kongresie w 1996 roku w Göteborgu, a potem opublikować.

W Göteborgu

Spotkanie z profesorem Zbigniewem Szotem z Akademii Wychowania Fizycznego i Sportu w Gdańsku, zajmującym się terapią ruchową osób autystycznych, sprawiło, że na I Światowy Kongres o zespole Retta w Göteborgu, organizowany przez rodziców i naukowców pod kierunkiem profesora Hagberga, mogłam pojechać z polskimi rodzicami z Gdańska. Wtedy nie mieliśmy wątpliwości, że Magda z Gdańska ma również zespół Retta. Nasze dane kliniczne o niej konsultowali profesorowie Masaya Segawa i Bengt Hagberg. Segawa zademonstrował nam, jak wygląda raczkowanie (bo dziewczynki tego nie umieją), gdy się okazało, że nie rozumieliśmy po angielsku słowa określającego tę czynność.

Dyskusja na sesji genetycznej otworzyła drogę do odkrycia genu MECP2 jako odpowiedzialnego za zespół Retta w wyniku mutacji. Profesor Joseluiz Pereira z Brazylii przedstawił niezwykłą rodzinę – trzy siostry z zespołem Retta spośród ośmiorga rodzeństwa. Nigdy wcześniej ani później nie donoszono, aby zespół Retta wystąpił w takiej postaci. Późniejsze badanie tej rodziny w USA pozwoliło wyznaczyć region krytyczny położenia genu zespołu Retta na chromosomie X w *locus geni Xq28*.

W Göteborgu okazało się, jak inspirujące są działania rodziców dzieci z zespołem Retta na rzecz informowania o ich problemach w społeczeństwie, a dzięki temu zdobywanie środków finansowych na badania. Tam rozpoczęła się współpraca z The European Rett Syndrome Association (RSE) i powstał projekt utworzenia polskiego stowarzyszenia. W 2006 roku już sami organizowaliśmy międzynarodowe spotkanie RSE w Gdańsku.

Odkrycie pierwotnej przyczyny

W końcu doczekaliśmy się odkrycia genu *MECP2* przez grupę profesor Hudy Zoghbi z Houston (wyniki opublikowano w 1999 roku w „Nature Genetics") – jako tego, którego uszkodzenie doprowadza do zespołu Retta. Parę tygodni później, 21 października 1999 roku odbyło się I Ogólnopolskie Sympozjum „Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie". Nie było już wątpliwości, że zespół Retta jest schorzeniem genetycznym i że dziewczynki mogą przeżyć to uszkodzenie, bo w przeciwieństwie do chłopców mają dwa chromosomy X z jednym nieuszkodzonym genem *MECP2*. Po konferencji w Białymstoku jechałam na Europejski Kongres Neurologów Dziecięcych zorganizowany w Nicei. Udało mi się wówczas nakłonić profesor Marię Anvret ze Sztokholmu i jej asystentkę do wykonania badań molekularnych u jednej z dziewczynek. Niebawem nadeszła informacja ze Szwecji, że rozpoznanie kliniczne zostało postawione prawidłowo, bo u Magdy z Gdańska znaleziono mutację w genie *MECP2*. Ze wzruszeniem czytałam ponownie wynik Magdy już w 2000 roku wśród innych danych opublikowanych w „Journal of Medical Genetics" przez grupę Marii Anvret ze Sztokholmu.

Genetycy i rodziny

Liczne kontakty z rodzinami pozwoliły mi na zdobycie doświadczenia klinicznego. Podziwiałam akcję informacyjną organizowaną przez rodziców. W ramach programu Ministerstwa Zdrowia i Opieki Społecznej „Rzadkie choroby bez tajemnic" przetłumaczono film *Milczące Anioły* z udziałem Julii Roberts. Kibicowałam przy powstawaniu strony internetowej www.akson.org. Równolegle publikowane były moje artykuły w „Postępach Higieny i Medycyny Doświadczalnej" (1997), w „Przeglądzie Pediatrycznym" (2002, 2005, 2008, 2009, 2010), „Neurologii Dziecięcej" (1995, 1999, 2010) i „Psychiatrii Polskiej" (2006). O zespole Retta, konferencji w Ciechocinku i RTT[33] w Holandii pisałam też w „Medyku Białostockim" (2003, 2002, 2005), a także w „Autyźmie" (2007, 2008, 2009, 2010) czy ostatnio na stronach internetowych „Nauka w Polsce" (www.naukawpolsce.pap.pl).

Razem z rodzicami z Ogólnopolskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Retta organizowaliśmy w kraju i za granicą sympozja, konferencje i spotkania w różnych środowiskach, nie tylko medycznych. Spotkania badaczy i specjalistów z rodzicami na turnusach rehabilitacyjnych i rodziców z naukowcami na konferencjach naukowych są nowym znakiem czasu. Ważną sprawą jest obecność tam studentów i młodych lekarzy. W wyniku takich spotkań pękały sztywne ramy standardowych relacji lekarz – pacjent. Można było poznać inne, poza zdrowotnymi, problemy dotykające rodziny dziewczynek z zespołem Retta, dowiedzieć się, jak często rodziny pozostawione są same sobie zaraz po postawieniu rozpoznania i spotkać młode kobiety z zespołem Retta, które nie miały nawet diagnozy.

Zmiany zachodzą powoli, ale dzisiaj, po dziesięciu latach od utworzenia Stowarzyszenia, rośnie w Polsce świadomość społeczna, a wraz z nią nadzieja na szybsze rozwiązywanie problemów i poprawienie jakości życia rodzin osób z zespołem Retta.

Nie odrzucać

Zdolności intelektualne każdego człowieka są wynikiem współdziałania wyposażenia genetycznego (biologicznego) z szeroko rozumianym

otoczeniem. Spontaniczny proces rozwoju narzucony przez biologię ciała jest modyfikowany przez indywidualne doświadczenia nabywane w procesie wychowania w domu rodzinnym, przedszkolu, szkole oraz pod wpływem kultury, relacji społecznych itp. Niepowtarzalność każdego z nas to, w moim rozumieniu, nie tylko kilkuprocentowe różnice w zapisie kodu genetycznego, ale także sposób wykorzystywania informacji genetycznej przez organizm, który realizuje własny tor rozwoju w zależności od zmieniających się uwarunkowań środowiskowych.

Takie przedstawienie rodzicom i opiekunom zdobyczy genetyki i neurobiologii jest formą zachęty do odrzucenia negatywnych postaw wobec dziecka ze zmianą genetycznie uwarunkowaną. Należy budzić uśpione geny poprzez zwykłą aktywność ruchową i umysłową.

Odkrycie przed pięćdziesięcioma laty chromosomów człowieka uwidoczniło przyczyny, które prowadzą do zaburzeń rozwojowych i niepełnosprawności intelektualnej. Dziewczynki z zespołem Retta mają uszkodzony gen na chromosomie X, ale to uszkodzenie materiału genetycznego zazwyczaj nie jest odziedziczone. Na palcach obu rąk można policzyć rodzinne formy opisywane w zespole Retta. Najczęściej zaburzenie powstaje w trakcie wymazywania piętna rodzicielskiego na niciach DNA.

Dzisiaj wiemy, że w każdej rodzinie bez zmian genetycznych może się urodzić dziewczynka z takim schorzeniem i nie jest to wcale tak rzadkie wydarzenie. Jest ono wyzwaniem nie tylko dla matek i ojców dzieci z zespołem Retta, ale także dla społeczeństwa – czyli dla nas wszystkich.

Kornelkowy Świat[34]

Marysia ma 21 lat, 132 cm wzrostu i waży niewiele jak na dorosłą pannę. Chodzi ostrożnie, kołysząc się na małych stopach. Spod czarnych, schodzących się na nosie brwi spoglądają małe oczy. Nos ma charakterystyczny, tak jak inne koleżanki z Kornelkowego Świata, czyli zadarty, krótki i z zaokrąglonym koniuszkiem. Krótkie palce często trafiają

do buzi. Na spotkanie integrujące rodziny i środowisko naukowców, lekarzy, polityków i działaczy społecznych Marysia przyjechała z mamą i ciocią. Jest swoistą bohaterką, bo właśnie to jej uporczywe kłopoty z refluksem żołądkowo-przełykowym wyleczono operacyjnie w Bydgoszczy. Tylko dwoje spośród setki dotychczas zgłoszonych polskich dzieci z zespołem Cornelii de Lange doświadczyły dobrodziejstwa tej formy leczenia. Dokuczliwe drażnienie i ból w przełyku prawdopodobnie minęły, bo Marysia jest spokojna. Już nie musi wrzeszczeć i szaleć, by o tym oznajmić światu. Nie umie tak po prostu powiedzieć, że coś jej dokucza.

Witaj, kozo!

Kornelkowy Świat nie jest powszechnie dostępny. Tajemnicze szmery, chroboczący głos, zmienne tempo oddechu nie są do końca rozumiane nawet w najbliższym otoczeniu. Rodzice nie zawsze się domyślą, o co chodzi w wielu poważnych sprawach. Pani doktor najwyżej powie, że rozwój mowy jest zahamowany, że dziecko ma upośledzenie umysłowe i nic się już nie da zrobić. Takie wyroki padają z ust wielu lekarzy. Nie zawsze uda im się postawić rozpoznanie wspólnej przyczyny różnorodnych problemów medycznych – niedosłuchu, częstych zapaleń spojówek czy opadających powiek. Można diagnozować najwyżej wady serca, ocenić EEG i leczyć napady drgawkowe, a czasem, jak się lekarz domyśli, to również patologiczny refluks żołądkowy. U Marysi współwystępuje szereg cech klinicznych i morfologicznych nazywanych w skrócie zespołem Cornelii de Lange. W nazwie upamiętnione jest nazwisko holenderskiej uczonej i lekarki z Amsterdamu, która – tak jak niemiecki lekarz Winfried Brachmann – opisała dzieci z podobnymi objawami. Zespół należy do rzadko występujących zmian klinicznych o charakterze dziedzicznym. Rzadkie zespoły genetyczne, których jest tysiące, powinny być konsultowane przez genetyków klinicznych posiadających kwalifikacje w zakresie praktycznego zastosowania wiedzy o fenotypie morfologicznym. Rozpoznanie często oparte jest na ocenie charakterystycznych rysów twarzy, czym zajmuje się dysmorfologia, i wymaga, jeśli to możliwe, weryfikacji molekularnej.

VII Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie” zostało poświęcone zespołom Brachmanna

i Cornelii de Lange (CdLS). Doktor Jolanta Wierzba z Akademii Medycznej w Gdańsku, opiekun medyczny Stowarzyszenia, oraz Wiesław Wnuk, ojciec dziewczynki z CdLS, założyciel i prezes Stowarzyszenia CdLS – Polska, zaprosili nas do swego królestwa, Wenecji koło Żnina. Odnalezienie ośrodka nie jest łatwe. Wielu będzie się błąkać – Wenecja Dolna, Wenecja i jezioro, i... koniec drogi, a potem znów Wenecja Górna i droga do miejsca obrad. Pewnie sam diabeł zamieszał, którego ruiny zamku stoją przy stacji kolejki wąskotorowej. Wokoło malownicze jeziora, przejrzysta woda i piękna przyroda. Przywitała nas, biegająca koło ośrodka, koza z czarnymi pręgami i dużą brodą.

Ojciec Moniki

Konferencję w Wenecji otwierał Wiesław Wnuk – legenda Stowarzyszenia. Mówił ciepło o Monice – swojej dwudziestokilkuletniej córce – i rodzinie. Wskazywał na poczucie bezradności, jakie odczuł z żoną, kiedy już w siódmym miesiącu życia Moniki padło w Krakowie, a potem w Warszawie złowrogie, choć ładnie brzmiące rozpoznanie – syndrom Cornelii de Lange. Diagnozę postawiono niebawem po śmierci siostry bliźniaczki Moniki, spowodowanej infekcją szpitalną. Wiesław Wnuk opowiadał, jak przez 21 lat zmagań z zaburzeniami rozwoju dziecka doznał wielu rozczarowań, bo nikt z lekarzy ani z najbliższego otoczenia nie słyszał o zespole Cornelii de Lange i nie umiał pomóc. Tak zrodził się pomysł odszukania innych dzieci w kraju, zebrania informacji o zespole i propagowania wiedzy o takich dzieciach jak Monika. Pan Wnuk przetłumaczył na język polski liczne teksty angielskojęzyczne, znajdujące się na stronach internetowych stowarzyszeń rodziców z Anglii, Ameryki i Australii. Książka *Cornelia de Lange Syndrom – bez tajemnic* to pierwszy wielki protest rodziców przeciwko milczeniu w Polsce o CdLS[35].

Ponadto od 1999 roku w pierwszych dniach maja rodzice i ich dzieci z CdLS spotykają się co roku w Żninie. Dzięki opiece Akademii Medycznej w Gdańsku wiele z nich miało już liczne konsultacje medyczne: neurologiczną, laryngologiczną, okulistyczną czy gastroenterologiczną.

Kłopoty polskich Kornelek

Polscy naukowcy pracujący w USA pomogli zweryfikować diagnozę kliniczną zaraz po odkryciu genu NIPBL na piątym chromosomie i wykryć mutację tego genu u dzieci z CdLS.

Konsultowanie dzieci z zespołem CdLS w jednym ośrodku, w Akademii Medycznej w Gdańsku, pozwoliło na zdobycie cennych doświadczeń klinicznych przez poszczególnych specjalistów. Rodzice i lekarze dowiedzieli się, jak poważnymi problemami u „Kornelek" są niedosłuch, refluks żołądkowo-przełykowy oraz wady serca. Wiadomo też, jak ważna jest konsultacja u okulisty i profilaktyka stanów zapalnych wynikających z wad rozwojowych narządu wzroku, a także opieka neurologa w związku z napadem padaczkowym u niektórych dzieci.

Ukierunkowane działania rehabilitacyjne powinny być podejmowane już od początku życia dziecka. Budowanie więzi z dzieckiem od pierwszych dni po urodzeniu, a nawet w okresie prenatalnym, rzutuje na jego dalszy rozwój umysłowy. Zachwianie tych relacji może potęgować zaburzenia. Rodzice przeżywają smutek po stracie wymarzonego dziecka – nie jest to łatwe do przezwyciężenia. Muszą być wspierani przez psychologów w okresie adaptacji do nowej sytuacji. Kluczowe są też uwarunkowania psychologiczne pracy z dziećmi uczącymi się mówić. Odmienny rozwój mowy to przede wszystkim osobne tempo osiągania poszczególnych etapów rozwojowych i inny czas ich trwania. Tylko w prawdziwym dialogu z dziećmi, poprzez dokładną obserwację zachowania – powtórzoną na nagraniach wideo – można wychwycić i zinterpretować ich cechy i zachowania. Chociaż dialog genetycznie uwarunkowanego organizmu ze środowiskiem przebiega nieco inaczej, to jednak pozostaje nadal dialogiem i jest zależny także od wpływów środowiska.

21-letnia Maria upodobała sobie naszą białostocką grupę. Podchodziła do nas najpierw podczas występów młodych dziewcząt ze Żnina w hali sportowej, na spotkaniu integracyjnym z władzami miasta i częścią zdrowej publiczności. Doktor Ania próbuje ją oswoić – żartowałam, widząc, jak koleżanka delikatnie głaskała przedramiona Marysi i patrzyła jej w oczy. Marysia potem ją adorowała przy każdej okazji.

– Ona jest taka jak moja koleżanka z podwórka w rodzinnym mieście. Mówiono o niej głupia Elka – wyjaśniała doktor Anna. – Musiałam dopiero

tutaj przyjechać, by po latach dowiedzieć się, że nasza Elka miała zespół Cornelii de Lange. Takie same rysy twarzy, zrośnięte brwi, sterczący nos, wąskie wargi i zniekształcone zęby. Elka też nie mówiła. Wydawała same śmieszne dźwięki. Elka nie miała szczęścia, by być traktowaną na równi z innymi. Nikt nie myślał o wspomaganiu rozwoju i sposobach terapii, jakie teraz mogą mieć dzieci z CdLS.

Jakaś dziewczynka pochrząkiwała, kiedy usiadła obok drugiej.

– Przecież Krysia potrafi mówić. Dlaczego teraz chrząka? – zapytał kolega.

Obie chrząkały, bo tylko tak ze sobą mogły się porozumieć. Krysia zachowała umiejętność komunikowania się z dwoma światami!

Zawsze mówię studentom, rodzicom, młodszym kolegom, że należy podążać za dzieckiem, wnikliwie obserwować, co ono potrafi, i reagować na to. W Żninie, podczas mszy świętej zorganizowanej dla rodziców z dziećmi, władz lokalnych, naukowców i lekarzy mogliśmy się wspólnie pomodlić. W ciszy rozlegały się dziecięce szemrania. Charakterystyczne zawołanie jednego dziecka wywoływało odpowiedź innych. Msza święta wymagała od dorosłych skupienia i mniejszej koncentracji na dziecku niż zwykle. Dzieci radziły sobie same. Pokazały, że potrafią się między sobą świetnie porozumiewać. Dr Beata Balcerek-Bunio, psycholog z Łodzi, zwróciła uwagę na to zjawisko, które potwierdziło znaczenie komunikacji u dzieci z CdLS. Co się kryje w głowach dzieci, którym natura odebrała możliwość zwykłej komunikacji, jeszcze nie wiemy, ale to nie oznacza, że nie rozumieją, nie myślą i nie czują. Wszystkie reakcje i odruchy, również te na ból fizyczny czy psychiczny, demonstrujące agresję czy zachowania autystyczne, składamy na karb genetyki. Ponieważ jest rozpoznany zespół Cornelii de Lange, liczymy częstość takich odruchów w stosunku do grupy i już mamy ponury obraz przyszłości każdego dziecka. Należy to zmienić.

Nasze małe odkrycia

Dyskusje naukowe i wymiana doświadczeń mają zawsze charakter inspirujący, jeśli odbywają się podczas spotkań z rodzicami, na rzecz których chcemy działać. Wspólne dyskusje w przestrzeniach zupełnie odmiennych od czterech ścian gabinetu lekarskiego czy łóżeczka chorego dziecka nabierają niezwykłego wymiaru. Doświadczyliśmy dużo nowych,

dobrych emocji i poznaliśmy lepiej dzieci doświadczone przez naturę w wyniku, wydawałoby się drobnej zmiany genetycznej – przestawionej lub utraconej jednej cegiełki budującej gen. Drążymy ten temat w naszych pracowniach i umysłach. Wysiłek ten inaczej jednak wygląda, jeśli wiemy, że chodzi o konkretną Monikę, Marysię czy Zbyszka. Patrząc na grupę kilkunastu dzieci z podobnymi rysami twarzy, ukształtowanymi wskutek mutacji genu *NIPBL*, uczymy się fenotypu, czyli zespołu cech ujętych w nazwę CdLS. W rysach tych dzieci sama odnajduję twarze moich dawnych pacjentów, którzy odeszli z gabinetu bez rozpoznania.

Pocieszające jest, że młodszym kolegom, którzy przyjechali ze mną na konferencję, będzie łatwiej postawić diagnozę. To są nasze małe odkrycia. Jedna z dziewczynek na wózku miała napady padaczkowe. Nie uszło to uwadze naszej koleżanki, neurologa. Możliwa była konsultacja zapisów EEG na miejscu i wytyczenie dalszego postępowania w kontakcie z neurologiem opiekującym się dzieckiem stale. Same konsultacje lekarskie, które zgodnie z tradycją towarzyszyły obradom naukowym, tym razem przebiegały chwilami dość burzliwie. Pomysły na postawienie rozpoznania u dzieci, które dotychczas nie miały diagnozy przyczyn odmienności, nie zawsze były zgodne. Konsultowali także lekarze z zagranicy – profesor Angelo Selicorni z Mediolanu, opiekun medyczny stowarzyszenia dzieci z CdLS we Włoszech, oraz profesor Tamara Sarkisyan z Armenii. Okazuje się, że nieco inny jest plan postępowania diagnostycznego we Włoszech od tego w Polsce. Włosi są bardzo dobrze zorganizowani. Wiadomo, w którym ośrodku są specjaliści zajmujący się konkretnym zespołem. W Armenii, w Erewaniu jest jedyny w tym kraju ośrodek diagnostyczny, ale Ormianie są rozproszeni po świecie – i w USA, i we Francji pomagają swoim rodakom w rozpoznawaniu rzadkich zespołów oraz w szkoleniu młodszych lekarzy i biologów w genetyce medycznej.

Nie ma „złotej tabletki”[36]

Po Białymstoku, Olsztynie, Malborku, Ciechocinku i Mikoszowie odbyło się w 2005 roku w Szczecinie VI Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju osób z zespołami uwarunkowanymi genetycznie”. Są to coroczne spotkania profesjonalistów różnych specjalności, zarówno medycznych, jak i paramedycznych, z rodzinami i osobami z „mniejszości genetycznych”, aby przedyskutować, czego się dokonało i co można jeszcze zrobić w przyszłości na rzecz poprawy jakości życia osób z zespołami genetycznymi. Gospodarzami spotkania byli doc. dr hab. Stanisław Zajączek z Zakładu Genetyki i Patomorfologii Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie, dr Elżbieta Petriczko z II Kliniki Pediatrii PAM oraz mgr Barbara Jaskierska, dyrektorka Ośrodka Rehabilitacyjno-Edukacyjno-Wychowawczego Szczecińskiego Koła Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Upośledzeniem Umysłowym.

Zespół Silvera i Russella oraz zespół neurofibromatozy

Skoncentrowaliśmy się na możliwościach wspomagania rozwoju dzieci z zespołem Silvera–Russella (SRS) oraz osób z nerwiakowłókniakowatością (neurofibromatozą – NF), zresztą zgodnie z zainteresowaniami i osiągnięciami naukowymi ośrodka szczecińskiego. Ludzie z tymi schorzeniami są nadal izolowani społecznie ze względu na odmienność, a ich problemy i potrzeby są słabo rozpoznawane z uwagi na relatywnie rzadkie, w porównaniu z chorobami pochodzenia innego niż genetyczne, występowanie i rozproszenie w całym kraju.

Obecność neurofibromatozy czy zespołu SRS rozpoznaje się przede wszystkim na podstawie zmian klinicznych, czyli poprzez diagnozę fenotypową. W przypadku zespołu Silvera i Russella mamy do czynienia z heterogenną genetycznie grupą schorzeń, w których podłoże jest poznane tylko w części przypadków.

Dla organizmu nie jest obojętny fakt, po którym z rodziców dziedziczy poszczególne geny. Nazywa się to piętnem rodzicielskim. Matczyna disomia 11p lub chromosom 7 należą do poznanych już przyczyn zmian

podłoża genetycznego, prowadzących do ukształtowania fenotypu zespołu Silvera–Russella.

W przypadku zespołu neurofibromatozy znany jest już gen neurofibryny, którego mutacje prowadzą do schorzenia. Koszt jego badania jest tak wysoki, że nie może być dostępny dla rutynowej diagnostyki weryfikującej rozpoznanie kliniczne. Spowodowane jest to wielkością genu neurofibryny czy występowaniem mutacji i ich swoistości w poszczególnych rodzinach. Niezależnie od ograniczeń wynikających z braku wsparcia diagnostycznego, w obu schorzeniach utrudniających prognozowanie stopnia i ciężkości przebiegu tych schorzeń podejmowane są niektóre rozwiązania terapeutyczne. Należy do nich próba poprawy niskiego wzrostu poprzez prowadzenie leczenia rekombinowanym hormonem wzrostu w zespole Silvera–Russella i poprawa zakresu rozwoju zmian skórnych w neurofibromatozie poprzez stosowanie ketotifenu. Efektywność leczenia jest jeszcze dyskusyjna. Potrzeba dalszych działań sprawdzających przydatność proponowanych terapii.

Rodzina

Różnorodność zmian klinicznych w obu zespołach, wieloukładowość i zmienność ekspresji wskazują, że pacjenci z NF czy SRS trafiają do lekarzy różnych specjalności. Nam, genetykom klinicznym marzy się, aby poza problemami stricte medycznymi u tych pacjentów każdy przedstawiciel służby zdrowia mógł dostrzegać przynależność do rodziny, która w momencie rozpoznania NF czy SRS u chociaż jednego jej członka staje się rodziną ryzyka genetycznego. Z tego względu w każdym przypadku należy jej się informacja o wielkości ryzyka powtórzenia w następnej ciąży, prognozie rozwoju, formach i zakresie opieki medycznej i rehabilitacyjnej, a także wsparcie psychologiczne. Konieczne jest zbadanie członków rodziny i przedyskutowanie wszelkich opcji zapobiegania negatywnym skutkom obecności zmiany podłoża genetycznego u człowieka – nawet w sytuacjach, kiedy zmian podłoża genetycznego nie jesteśmy w stanie diagnostycznie udowodnić.

Potrzeba poradnictwa genetycznego nie jest jeszcze powszechnie dostrzegana i właściwie doceniana. Wypracowanie właściwych relacji pomiędzy lekarzami różnych specjalności, terapeutami, logopedami,

pedagogami i rodzinami a genetykami klinicznymi jest ciągle przed nami. Rozwój genetyki i biologii molekularnej zmienia oblicze medycyny, ale od nas wszystkich będzie zależało, w jaki sposób z tej wiedzy skorzystamy i jakie podejmiemy działania na rzecz poprawienia jakości życia osób ze zmianami genetycznymi i ich rodzin.

„Medycyna pigułkowa", jak wyraził się doc. Stanisław Zajączek, nie jest rozwiązaniem dla pacjentów z zespołami genetycznymi. Mówiła o tym również mgr Barbara Jaskierska na podstawie relacji rodziców o zetknięciu się z problemem niepełnosprawności. Nie ma „złotej tabletki" w tym przypadku. Barbara Jaskierska zademonstrowała efekty pracy swych niepełnosprawnych podopiecznych: przygotowane materiały zjazdowe z umieszczonymi w nich wytworami plastycznymi, wydrukowane streszczenia konferencyjne oraz gorące, smaczne posiłki. Wystąpił zespół muzyczny „Gamelan", grający polskie stare pieśni. Nie jeden rodzic usłyszał kiedyś od lekarza: „Z tego dziecka nic nie będzie". A teraz?

Marzenia

Podczas spotkania integracyjnego w Najderówce, przy ognisku i w trakcie spaceru z pochodniami na wzgórzach nad Odrą, można było porozmawiać z dorosłymi już „tamtymi dziećmi". Dyskutowaliśmy o ich marzeniach dotyczących rodziny i pracy, o stresie przeżywanym podczas koncertu i nieoczekiwanych kłopotach z cymbałkami, wymienialiśmy się przepisami kulinarnymi. Inaczej rozmawiało się z rodzicami dzisiejszych małych dzieci. Martwili się, co zrobić, aby podnieść poziom nauczania integracyjnego, jak ograniczyć indywidualne nauczanie na rzecz częstszych i konstruktywnych kontaktów z rówieśnikami, co zrobić, aby lekarze nie traktowali ich instrumentalnie. Zupełnie inna skala tematów na przestrzeni bodajże jednego pokolenia. To musi przynosić satysfakcję pracownikom ośrodka, terapeutce mgr Halinie Gołąbek czy logopedzie mgr Marii Kurek i innym nieznanym jeszcze z nazwiska ludziom wielkiego serca i umysłu.

Kornelki w Europarlamencie

To, czego dokonała w czerwcu 2005 roku polska grupa w Brukseli ze Stowarzyszenia Cornelia de Lange, przeszło wszelkie wyobrażenia. Doktor

Jolanta Wierzba z Gdańska przekazała nam relację z jej demonstracji w Europarlamencie przed posłami. Członkowie Stowarzyszenia protestowali przeciwko eutanazji. Na żywo pokazano, że można i trzeba walczyć o prawo do życia i miłości każdego człowieka, mimo jego słabości i pozornej bezradności. Media w Polsce przemilczały tę niezwykłą akcję. Kornelki pojechały potem do Włoch na spotkanie ludzi z CdLS, wzbudzając respekt i szacunek całej światowej opinii podobnie myślącej i czującej.

Spotykając się z bezdusznością i niewiedzą, nie można załamywać rąk. Są drogi, po których warto kroczyć i walczyć o swoje. Mimo wszystko.

O zespole Pradera–Williego w Chełmnie[37]

Chełmno – piękne średniowieczne miasto nad Wisłą gościło na przełomie maja i czerwca 2007 roku uczestników VIII Ogólnopolskiego Sympozjum „Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołami genetycznymi. Zespół Pradera–Williego i inne zespoły związane z otyłością". Celem Sympozjum była wymiana doświadczeń dotyczących pracy z dziećmi z zespołami uwarunkowanymi genetycznie między specjalistami z różnych dziedzin: genetykami klinicznymi, lekarzami innych specjalności (neurologami, psychiatrami, pediatrami, rehabilitantami, endokrynologami, ortopedami, chirurgami), wychowawcami i terapeutami, jak również rodzinami wychowującymi dzieci z tymi zespołami.

Oswajanie problemu zespołu Pradera–Williego odbywało się w niezwykłej atmosferze dzięki staraniom doktor Magdy Pasińskiej, jej rodziny i kolegów z Katedry i Zakładu Genetyki Klinicznej Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, a także Uniwersytetu Mikołaj Kopernika im. M. Kopernika w Toruniu i profesor Olgi Haus. Należą im się słowa uznania i serdeczne podziękowania.

Nasi goście – wykładowcy

W trakcie Sympozjum można było wysłuchać wykładów na temat najnowszych osiągnięć w dziedzinie badań nad podłożem genetycznym zespołu Pradera– Williego (PWS) i innych zespołów związanych z otyłością, a także piętnowania genomowego, genetycznej regulacji ośrodka łaknienia, leczenia hormonem wzrostu pacjentów z PWS oraz metod specjalistycznej rehabilitacji dzieci z niepełnosprawnością intelektualną i otyłością. Przyjechali profesorowie Catherine Senez (z Tuluzy) – terapeuta łaknienia i dietetyk, oraz Leopold Curfs (z Maastricht) – psycholog zajmujący się organizowaniem wsparcia finansowo-prawnego i społecznego osób z różnymi postaciami niepełnosprawności intelektualnej. Przybyli także koledzy ze wszystkich ośrodków w Polsce zainteresowani problematyką.

Z ciekawością słuchałam wypowiedzi rodziców skupionych w Stowarzyszeniu na rzecz Pomocy Osobom z Zespołem Pradera–Williego, m.in. o tym, jakie były okoliczności przekazania im diagnozy zespołu genetycznego, o tym, jaki jest zakres świadomości problemów medycznych wśród lekarzy pierwszego kontaktu, neonatologów, pediatrów i neurologów. Na konferencji poruszono również zagadnienia nadopiekuńczości, współwystępowania niedostrzeganych problemów nadwrażliwości zmysłu smaku i węchu z problemami refluksu żołądkowo-przełykowego uniemożliwiających normalne funkcjonowanie, jak również komunikacji niewerbalnej. Niezapomniany był krąg, jaki utworzyliśmy, siedząc pomiędzy rodzicami i ich dorosłymi dziećmi naznaczonymi fenotypem Pradera–Williego. Okazało się, że musimy rozmawiać także w ten sposób, by siebie rozumieć.

Różne spojrzenia

Każdy specjalista patrzy inaczej – przez pryzmat swojej specjalności i swoich doświadczeń. Neonatolog dzielący się z problemami związanymi z walką z wiotkością noworodka czy zaburzeniami termoregulacji nie ma okazji widzieć potem dzieci, kiedy cechy fenotypowe są wyraziste, kiedy pojawiają się trudności, których nie ma na początku drogi życiowej. To jest ważne, bo przecież z jego ust padają często pierwsze słowa o prognozie z

całym bagażem trudności w tle, które ten specjalista ma do zdiagnozowania i zróżnicowania podczas walki o utrzymanie życia danego dziecka. Endokrynolog chciałby mieć też już diagnozę, ponieważ warto podjąć wczesne leczenie hormonem wzrostu czy zmierzyć się z hipoglikemią u dziecka. Neurolog rozpoznaje wiele zaburzeń ze strony pnia mózgu, ale czy zawsze będzie świadomy, że te zaburzenia dotyczą dziecka z zespołem cech fenotypu Pradera–Williego? Chirurg szczękowy wkracza w życie rodziny z powodu rozszczepów podniebienia pierwotnego lub wtórnego, ale czy zawsze wiadomo rodzicom, jakie będą konsekwencje jego działań dla rozwoju mowy, połykania i żywienia w odniesieniu do modyfikacji fenotypowej, którym jest PWS.

Kilka dziewczynek obecnych na spotkaniu, które dawno przeszły zabieg skrócenia języczka czy zamknięcia rozszczepu, zwraca naszą uwagę ze względu na głos o tonacji nosowej, a czasem wydzieliny z nosa. Są teraz zabiegi poprawiające te zaburzenia i istotne jest, aby o tym wiedzieć, gdyż łatwo o stan zapalny zatok czy uszu. Indywidualna zmienność relacji anatomicznych wskutek możliwych wad części twarzowej głowy jest wyzwaniem dla specjalistów przy anestezji. Inne problemy to ogromna masa ciała obciążająca stawy oraz zespół metaboliczny. Pochylamy się nad ludźmi, którzy potrzebują nie tylko naszej wiedzy fachowej, ale też zrozumienia ich potrzeb psychicznych i społecznej akceptacji ich odmienności.

Potrzeby psychiczne

Zafascynowani techniką badań molekularnych i możliwościami diagnostycznymi, jakie niesie ze sobą gwałtowny postęp genetyki, podekscytowani opisem nowego zespołu genetycznego czy mutacji, której nikt wcześniej nie mógł zdiagnozować, z wypiekami na twarzy opowiadamy to innym, jak również przedstawiamy w artykule na łamach czasopisma z „listy filadelfijskiej”. WSPANIALE! Ale... jak się to przekłada na los każdego człowieka dotkniętego mutacją genetyczną w genie związanym z otyłością czy polimorfizmem DNA z predyspozycją do tejże otyłości? Jakie są problemy rodzin, w których pojawia się ten problem?

Scenariusze są nadal podobne, tak jak jeden znany mi z autopsji w białostockim środowisku. „Z tego dziecka nic nie będzie” – tak brzmiał wyrok znanego profesora i w konsekwencji skazano je na pobyt w sierocińcu. Nie pomógł powrót po latach do domu. U dziecka z zespołem Pradera–Williego nastąpiło ukształtowanie się zachowań psychotycznych i w rezultacie zamknięto je ponownie w zakładzie, tym razem psychiatrycznym.

Noblista Eric Kandel nauczony doświadczeniami drugiej wojny światowej podjął badania nad molekularnymi podstawami zapamiętywania. Jego wysiłki zwieńczyło rewelacyjne odkrycie aktywności genów zmieniających stan plastyczności neuronalnej pod wpływem uczenia się. Dzieci z zespołami genetycznymi odizolowane od bodźców ważnych społecznie nabywają wtórnego upośledzenia umysłowego uznawanego za formę upośledzenia wywołanego odmiennością genetyczną. Wyroki ferowane przez lekarzy krzywdzą rodziny, a wtórnie nas samych.

Jednym z narzędzi pracy genetyka klinicznego jest badanie drzew genealogicznych. Drzewo genealogiczne osoby z odmiennym kodem genetycznym służy między innymi do obliczenia prawdopodobieństwa powtórzenia się nieprawidłowości genetycznych w badanych rodzinach. W odbiorze społecznym rozpoznanie zmiany genetycznej u danej osoby to sytuacja bardzo często traumatyzująca: to coś, co może oznaczać defekt, upośledzenie umysłowe, wady, zaburzenia...

Zdolności poznawcze

W pracy, w poradni i na drzewie genealogicznym badanych szukam nierzadko osób ze zmian genetycznych u dzieci lub dorosłych z niepełnosprawnością intelektualną czy – jak to nazywam – z osłabionymi zdolnościami poznawczymi. Chcę jednak podkreślić, że nie szukam upośledzenia umysłowego, ale osłabienia zdolności poznawczych, choć znaczenie jest takie samo. Nauczono mnie bowiem, że sposób określania danego zjawiska rzutuje na to, jak odbierają nas nasi pacjenci czy rozmówcy. Język medycyny może być i nierzadko jest bardzo brutalny. Lekarze, rozmawiając z pacjentem, nierzadko zapominają o możliwych negatywnych pod względem emocjonalnym skutkach przekazywanych przez nich komunikatów i diagnoz. Powinni bowiem używać języka

przyjaznego pacjentowi, a wtedy wszystkim będzie łatwiej przeżywać trudne sytuacje.

Z pięknego Chełmna wyjeżdżaliśmy z poczuciem niedosytu i poruszeni ludzką słabością wywołaną zmianami genetycznymi, ale zadowoleni, że nie pozostają oni sami, że nie będą dalej izolowani i że mogą na nas liczyć w przyszłości. Tak jak nasze życie jest wypadkową dialogu genów ze środowiskiem, tak samo egzystencja osób dotkniętych zmianami genetycznymi nie musi oznaczać braku pozytywnych relacji społecznych i uczuciowych. Nie musi być rozpaczą. Na kolejne moje spotkania w poradni z dziećmi i dorosłymi z zespołem Pradera–Williego zabieram zapisany w pamięci obraz tańczącego młodego człowieka i jego matki, która miała odwagę podzielić się z nami swoimi przeżyciami.

Niepełnosprawne (?) macierzyństwo[38]

Lęk przed odmiennością

Do poradni genetycznej zgłaszają się rodziny z różnymi problemami. Jednym z nich jest akceptacja dziecka ze zmianą genetyczną. Jak wychowywać kogoś, kto ma się inaczej rozwijać? Kogoś, o kim się mówi, że będzie upośledzony umysłowo. Jak podjąć to wyzwanie losu? Niewątpliwie jest to trudne macierzyństwo i ojcostwo – wymaga pomocy psychologa, a przede wszystkich wsparcia społecznego na różnych szczeblach.

Tłumaczę wtedy, że dzieci z zespołami genetycznymi nie są roślinkami, jak wielu uważa. Wyrastają z nich osoby z charakterem, różnymi talentami i umiejętnościami, które powinno się odkrywać i pielęgnować, jak u każdego dziecka. Odziedziczają liczne cechy po rodzicach, a nieraz ujawniają też cechy babci czy dziadka. Dodatkowy chromosom 21 w zespole Downa czy brak chromosomu X lub Y w zespole Turnera tylko modyfikują obraz niepowtarzalnego człowieka, utworzony przez wiele innych współdziałających genów i kształtowany przez czynniki środowiskowe.

Dorosłe dzieci

Kiedy córka dojrzewa, pojawia się u niej pierwsza miesiączka, powstaje pytanie o potrzeby seksualne dziewczyny i możliwość posiadania potomstwa. Dzieci z upośledzeniem umysłowym wychowywane z ograniczeniem kontaktów rówieśniczych nie mają szans na zaspokojenie swych potrzeb. Najczęściej traktuje się je jako dorosłe dzieci. Na rynku księgarskim ukazała się niezwykła książka Wieczne dzieci czy dorośli, wydana staraniem Stowarzyszenia Rodzin i Opiekunów Osób z Zespołem Downa „Bardziej Kochani”[39]. To był pierwszy zwiastun zainteresowania rzadko w Polsce poruszanym problemem. W 2010 roku pojawiły się kolejne opracowania na ten temat.

Milczące anioły

Duża grupa dziewcząt z zespołami uwarunkowanymi genetycznie nie mówi. Takich ludzi żyje w naszym kraju tysiące. Brak rozwoju mowy ekspresyjnej często jest uważany za upośledzenie umysłowe – takie dzieci rzadko uzyskują pomoc. Stymulowanie komunikacji bezsłownej rozwinęłoby ich umysłowość oraz pozwoliło zrozumieć ich uczucia i emocje. Medycyna zazwyczaj umywa od tego ręce, co najwyżej psychiatrzy, a ostatnio lekarze genetycy wykazują tym zainteresowanie.

Dziewczynki z zespołem Retta nazywane są milczącymi aniołami. Ich bezbronność, ufność i nieprzeciętna zazwyczaj uroda stanowią dla nich swoiste zagrożenie. Rodzicom wydawało się do niedawna, że nie można tak cudownych osób krzywdzić, a jednak powstała Grupa Przeciwko Przemocy w Terapii Osób Niepełnosprawnych, walcząca o wprowadzenie całkowitego zakazu stosowania awersyjnych procedur w terapii, zwłaszcza metody behawioralnej. Dotyczy on także przekraczania granic w sferze intymności. Znam sytuację wykorzystywania seksualnego dziewczynki przez ojca, najczęściej w stanie nietrzeźwym. Tylko dzięki obserwacjom sąsiadki sprawa wyszła na jaw. Dziewczynka cierpiała na podobne do zespołu Retta schorzenie, ale wiadomo, że w tego rodzaju chorobie nigdy nie odnotowano przypadku ciąży.

Zanim poznano gen odpowiedzialny za zespół Retta, ukazała się w Szwecji publikacja o macierzyństwie osoby z zespołem Retta, jako

argument przemawiający za dziedzicznym podłożem tej choroby. Dziewczyna z zespołem Retta urodziła córeczkę z tym samym schorzeniem. Byłam zszokowana, gdy na jednym z międzynarodowych spotkań dowiedziałam się w kuluarach, że macierzyństwo było następstwem gwałtu. Obawy rodziców dziewcząt z zespołem Retta w Polsce nie są więc bezpodstawne.

Ofiary rodzinnej przemocy

Podobnie ufne z natury dziewczynki z zespołem Downa bywają ofiarami rodzinnej przemocy. Jedna z nich, Katarzyna, urodziła zdrową dziewczynkę. Ojcem był rodzony brat Katarzyny. O utrzymanie ciąży walczyła matka z rodziny zastępczej, która adoptowała Katarzynę i jej córeczkę. Miała wtedy już trójkę swoich dzieci. Jak mi powiedziała:

– Kasia nie miała już rodziców i chciałam zło, które się zdarzyło, zamienić na dobro. Pragnęłam, by pozostał ktoś, kto mógłby się zaopiekować na starość Kasią, kiedy już nas nie będzie. Może zrobi to właśnie jej córka?

Zdarza się, że adoptowane dzieci trafiają z zaburzeniami rozwojowymi do poradni. Jedno z nich naprowadziło nas na wstrząsającą sytuację biologicznej matki. Była ona niepełnosprawną umysłowo kobietą, wykorzystywaną przez mężczyzn za namową swej matki wędrującej z nią po domach, by w ten sposób zarabiać. W wieku niespełna dwudziestu lat miała już trójkę dzieci oddanych do adopcji. Jak się okazało, jednym z ojców jej syna był siedemdziesięcioletni sąsiad. W rodzinnej wsi tych dzieci wiedziano wszystko o tym procederze i nikt się temu nie sprzeciwiał. Ponoć powszechny lęk wzbudzają bracia niepełnosprawnej dziewczyny, dbający o stały dopływ gotówki. Siostra i córka na sprzedaż? Nie udało się nam spotkać z niepełnosprawną dziewczyną. Z okien jej domu poleciały na nas kamienie. To w pewnym sensie symbol.

Zaskakujące scenariusze

Kiedyś pewna kobieta przyprowadziła do poradni genetycznej swoją wnuczkę z powodu jej niskiego wzrostu. Już na pierwszy rzut oka wydawało się, że ma wiele cech zespołu Turnera: płetwistość szyi,

charakterystyczne rysy twarzy, koślawość łokci itd. Obserwowaliśmy około sześćdziesięciu takich dziewcząt, więc wydawało się, że diagnoza kliniczna jest pewna. Zazwyczaj dziewczyny z tym zespołem nie miesiączkują. Natomiast Beata miesiączkowała regularnie od ósmego roku życia. Badanie kariotypu wyjaśniło wszystko. Miała ona chromosom pierścieniowy z utraconą częścią materiału genetycznego chromosomu X oraz linię komórkową prawidłową.

Po latach dowiedziałam się, że Beata wyszła za mąż i że spodziewa się dziecka. Wówczas badanie kariotypu było już prawidłowe, bo wraz z wiekiem został wyeliminowany chromosom pierścieniowy – lekarze ze stolicy nie umieli wyjaśnić przyczyny zmienionego fenotypu. Pewnie babcia nie przekazała wyników wcześniejszych badań Beaty. Diagnostyka prenatalna była pomyślna. Poród zdecydowano się odebrać w małej miejscowości, gdzie nie wiedziano o poprzedniej diagnozie zespołu Turnera albo ją zlekceważono. Jednym z objawów zespołu Turnera może być zwężenie krtani. Trzeba było zrobić cesarskie cięcie. Beata nie przeżyła tego prostego zabiegu. Osierociła córkę.

Czasem przychodzi do mnie pani Irena, też z zespołem Turnera:

– Pani profesor, dwóch synów wychowałam i wykształciłam. Tylko ja wiem, że są adoptowani – chwali się.

I cieszę się, że znając panią Irenę, mogę z całą odpowiedzialnością mówić, jak dobrymi matkami mogą być osoby z zespołem Turnera, którym jeszcze do niedawna odmawiano statusu kobiet z prawidłowym rozwojem intelektualnym. Koleżanki lekarki i moje studentki obciążone tym zespołem również są żywym zaprzeczeniem takiego poglądu.

Indeks nazwisk

A
Al-Awadi Sadika A.
Al.-Obaidi Aziz S.
Al. Zaidan Hamad
Anderlik Lora
Anvret Maria
B
Balcerek-Bunio Beata
Betuw Anett van
Bińkowski Jerzy
Brachmann Winfried
Brunsman Frank
C
Carreno de Miranda Juan
Caspersson Torbjörn
Cotton Richard
Curfs Leopold
Czupajło Teresa
D
Dangel Tomasz
Dąbrowski Kazimierz
Dubowitz Victor
F
Falkowska Beata
Farag Taalat I
G
Gautier Marthe
Gieroń Krystyna
Gołąbek Halina
Graham John
Grenzler Karol
Grodzka Magdalena
Groński Ryszard
H
Hagberg Bengt

Hanefeld Folker
Hassmann-Poznańska Elżbieta
Haus Olga
Hellbrügge Theodor
Hirschhorn Kurt
Hitler Adolf
I
Iwanowski Piotr
J
Jacobs Patrycja
Jan III Sobieski, król Polski
Jan Paweł II, właśc. Karol Józef Wojtyła, papież
Jaskierska Barbara
K
Kandel Eric
Karol V, król Hiszpanii
Karol VII, elektor bawarski, cesarz rzymsko-niemiecki
Klonowska Anna
Kobel-Buys Krystyna
Konecka Krystyna
Korniszewski Lech
Krzemińska Agnieszka
Kübler-Ross Elizabeth
Kurek Maria
L
Lejeune Jérôme
Leończuk Jan
Levan Albert
Lisiak
M
Maciejewska Hanna
Maksymilian, z Wittelsbachów, linia bawarska
Martinez Vallej Eugenia
Mathieu Jean-Francois
Midro Alina Teresa
Midro Henryk
Montessori Maria
Mozart Wolfgang Amadeusz
N
Nielsen Johannes
Noble Mark
Nowicki Olgierd
O

Olchowik Beata
P
Panasiuk Barbara
Pereira Joseluiz
Petriczko Elżbieta
Pfeiffer Rudolf
Pilch Jacek
Piłaszewicz Anna
R
Ravenswaaij Conny van
Riccardi Vincent
Roberts Julia
Różalska Anna
Rybałko Alicja
S
Saliou Marie Therese
Sarkisyan Tamara
Scambler Peter
Segawa Masaya
Selicorni Angelo
Senez Catherine
Smeets Eric
Staroń Małgorzata
Stengel-Rutkowski Sabine
Szczepańska Małgorzata
T
Teresa Kunegunda Sobieska, królewna polska, księżna bawarska
Tijo Joe-Hin
Turpin Raymond
W
Warkany Joseph
Wierzba Jolanta
Wirtemberska Maria, księżna, właśc. Maria Anna von Württemberg Montbéliard, z domu Czartoryska
Witemberska Zofia Dorota Augustyna, później Maria Fiodorowna, księżna, żona cara Rosji Pawła I
Wnuk Wiesław
Wolf Ulryk
Wrona Tadeusz
Wunderlich Christof
Z
Zajączek Stanisław
Zarzecka Ewa

Zech Lora
Zenker Martin
Zoghbi Hudy

Indeks rzeczowy

A
aberracja chromosomowa
autyzm
B
badanie cytogenetyczne
bezmózgowie
białko MeCP2
bruksizm
C
chromosom
chromosom 4.
chromosom 5.
chromosom 7.
chromosom 18.
chromosom 21.
chromosom 22.
chromosom X
chromosom Y
ciąża obumarła
D
diagnostyka prenatalna
DNA
dystonia
dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD)
dziecko z probówki
F
fenotyp
FISH (fluorescent in situ hybridisation)
G
gen BDNF – mózgopochodny czynnik wzrostu
gen dystrofiny
gen FRAS–1
gen MECP2
gen NIPBL
H

hiperwentylacja
K
kariotyp
M
metoda Montessori
monosomia 4p
monosomia 5p
mózgowe porażenie dziecięce
N
nawracające poronienia samoistne
niepełnosprawność intelektualna
nosicielstwo translokacji chromosomowej
O
obniżone napięcie mięśniowe
odruch Valsalvy
opóźniony rozwój mowy
P
padaczka
porada genetyczna
poronienie samoistne
prążki G-GTG
prążki R-RBG
S
skolioza
skrytoocze
skrzywienie kręgosłupa
sonda molekularna
T
translokacja chromosomowa
trisomia 9p
trisomia 18
U
upośledzenie
upośledzenie umysłowe
W
wada nerek
wada rozwojowa
wada serca
wtórne upośledzenie umysłowe
Z
zaćma wrodzona
zarośnięta powieka
zespoł Menkesa

zespół łamliwego chromosomu X
zespół Angelmana
zespół Cornelii de Lange (CdLS)
zespół Downa
zespół dysmorficzny
zespół Edwardsa
zespół Ehlersa–Danlosa
zespół genetyczny
zespół krzyku kociego (*cri du chat*) (CDC)
zespół Pradera–Williego
zespół Retta
zespół Robertsa
zespół Silvera–Russella
zespół Turnera
zespół Wolfa–Hirschhorna
zmiany submikroskopowe

Przypisy

Część pierwsza
Ogrodzone Płotem

1 Pierwodruk: *Dzieci odgrodzone płotem*, „Bardziej Kochani” 2003, 3, 18–21.
2 Pierwodruk: *Genetyczne piętno*, „Bardziej Kochani” 2002, 4, 28–30.
3 Pierwodruk: *Historia panny Kasi*, „Bardziej Kochani” 2003, 3, 15–17.
4 Pierwodruk: *Czego się nie robi dla nauki* [fragmenty], „Medyk Białostocki” 2011, 1, 18–20.
5 Pierwodruk: *Niecodzienność*, „Bardziej Kochani” 2005, 1, 25–27.
6 http://www.gen.org.pl/index.php?option=com_content&task=view&id=55&Itemid=58.
7 Pierwodruk: *Spotkałam Wandzię*, „Autyzm” 2009, 9, 29–34.
8 Pierwodruk: *Wyrzucone jak szmaciane lalki*, „Medyk Białostocki” 2010 [tytuł narzucony przez redakcję bez uzgodnienia z autorem – A.T.M.].
9 Pierwodruk: *Historia, jakich wiele – z Retta*, „Autyzm” 2007, 6, 38–410.
10 Pierwodruk: *Milczące Anioły*, „Medycyna na Podlasiu”, styczeń–marzec 2004, 8.
11 Pierwodruk: *Stokrotki, róże i słońce*, „Bardziej Kochani” 2002, 3 (23), 17–19, oraz: „Medyk Białostocki” 2003, 1, 18–19.
12 Tłum. Jerzy Bińkowski i Alina T. Midro. Wiersz został po raz pierwszy opublikowany w języku polskim w artykule *Stokrotki, róże i słońce*, „Bardziej Kochani” 2002, 3 (23), 17–19.
13 Pierwodruk: *Kiedy marzenia się spełniają*, „Bardziej Kochani” 2003, 1 (25), 26–28.
14 Pierwodruk: *Domyślność serca*, „Autyzm” 2010, 10, 35–38; Moje naukowe dzieci, „Medyk Białostocki” 2010, 96, 18–20.
15 Pierwodruk: *Spotkałam Manuela*, „Autyzm” 2008, 7–8, 59–62.
16 Pierwodruk: *Głodne oczy*, „Medyk Białostocki” 2008, 70, 10–11.
17 Pierwodruk: Fragment tekstu pt. *Wyjazdy do Kijowa* jako cytowana wypowiedź w „Informatorze TZCHM” 2004, 1, 18.

Część druga
Możliwości wspomagania

18 Pierwodruk: *Wizyty w mieście*, „Bardziej Kochani” 2003, 2, 27–29.

19 Pierwodruk: *Trudna informacja* [w:] *Po pierwsze nie ranić. Zasady przekazywania niepomyślnych diagnoz*, Stowarzyszenie „Bardziej Kochani”, Warszawa 2009, s. 20–22, http://www.bardziejkochani.pl/index.php?p=68&lg=1.

20 Pierwodruk: *Genetyka kliniczna w społecznym zwierciadle*, „Światło i Cienie” 2004, 3/45, 8–11. [fragmenty]; *Dziecko z zespołem uwarunkowanym genetycznie przed i po urodzeniu – spojrzenie lekarza*, „Autyzm” 2009, 9, 11–15.

21 Własne notatki, ale opublikowane zostało polskie tłumaczenie wystąpienia prof. Lejeune’a: *Etyka i genetyka. XVIII Międzynarodowy Kongres Rodziny*, Warszawa 14–17 kwietnia 1994, Fundacja „Rodzina Nadzieją Jutra”, KAI, Warszawa 1994, s. 458–465.

22 *Etyka i genetyka*..., dz. cyt.

23 C. Lejeune, *Życie jest szczęściem: Jérôme Lejeune: mój ojciec*, przekł. J. Masłoń, eSPe, Kraków 2005, s. 124.

24 “We find ourselves today faced with the death of a great Christian of the twentieth century, a man for whom the defense of life had become an apostolate. It is clear that, in the situation of the world today, this form of apostolate among the laity is particularły necessary” (http://www.cfnews.org.uk/lejeune.htm).

25 Pierwodruk: *Basiulek czy zespół Edwardsa* [w:] *W drodze do brzegu życia, t. 5*, red. E. Krajewska-Kułak, C. Łukaszuk, B. Jankowiak, Uniwersytet Medyczny, Białystok 2008.

26 Pierwodruk: *Zespół Downa i gwiazdy*, „Niepełnosprawność i Zdrowie” 2004, 4, 53–55, oraz: „Bardziej Kochani” 2005, 53–55.

27 Pierwodruk: *Minęło pięćdziesiąt lat genetyki klinicznej*, „Częstochowska Gazeta Lekarska” 2009, 4 (39), 4–5; *21. chromosom*, „Medyk Białostocki” 2009, 82, 25–28; *Minęło pięćdziesiąt lat genetyki klinicznej*, „Radostowa” 2010, 144, 14–16; *Niechciane zaburzenia genetyczne – kochane dzieci. W 50. rocznicę wielkiego odkrycia*, „Źródło” 2009, 51, 22–23.

28 Pierwodruk: *Oczko w ruletce życia, czyli opowieść dla mojej wnuczki*, „Bardziej Kochani” 2004, 1, 2–4; Figle chromosomów, „Medyk Białostocki” 2009, 27, 18–20.

29 GTG – metoda prążków G z użyciem trypsyny i barwieniem odczynnikiem Giemzy.

30 RBG – metoda prążków R (reverse) z użyciem wodorotlenku baru i barwieniem odczynnikiem Giemzy.

31 Pierwodruk: *W Medycznym Centrum Genetyki w Kuwejcie*, „Medyk Białostocki” 2010, 93, 16–18.

32 Pierwodruk: *Światowy Kongres o zespole Retta w Paryżu*, „Medyk Białostocki” 2008, 71, 13–14.

33 RTT oznacza zespół Retta według międzynarodowej nomenklatury, np. w bazie o schorzeniach genetycznych OMiM (Online Mendelian Inheritance in Man).

34 Pierwodruk: *Kornelkowy Świat – VII Sympozjum Naukowe „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Zespół Cornelii de Lange”*, „Medyk Białostocki” 2006, 4, 11–13.

35 W. Wnuk, *Cornelia de Lange Syndrom – bez tajemnic*, I wyd. 2003, http://www.paluki.pl/cdls/2.phtml.

36 Pierwodruk: *Dzieci z zespołem Russela Silvera*, „Medyk Białostocki” 2005, 30, 25–29.

37 Pierwodruk: *Wspomaganie rozwoju dzieci z zespołami genetycznymi. Zespoły związane z otyłością*, „Medyk Białostocki” 2007, 11, 21–22.

38 Pierwodruk: *Macierzyństwo osób z zespołami uwarunkowanymi genetycznie*, „Niepełnosprawność i Zdrowie” 2004, 3, 11–13; *Niepełnosprawne macierzyństwo*, „Bardziej Kochani” 2004, 3, 32–34; *Macierzyństwo osób z zespołami uwarunkowanymi genetycznie*, „Autyzm” 2006, 5, 28–30.

39 *Wieczne dzieci czy dorośli: problem seksualności osób z niepełnosprawnością intelektualną*, przygot. tekstów J. Graban, Stowarzyszenie Rodzin i Opiekunów Osób z Zespołem Downa „Bardziej Kochani”, Warszawa 2002 (II wyd. 2009).

© Copyright by Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2013

Recenzenci:

mgr Hanna Lewańska

lek. med. Anna Klonowska

dr n. biol. Alicja Rybałko

Redakcja wydawnicza: Beata Bednarz

Korekta: Grzegorz Bogdał

Opracowanie typograficzne: Agata Gąsiorek

Projekt okładki: Andrzej Augustyński

Na okładce wykorzystano rysunek Darii Wasilewskiej (11 lat) – wnuczki Autorki

ISBN wersji drukowanej: 978-83-7587-592-8

ISBN wersji elektronicznej: 978-83-7587-695-6

impuls

Oficyna Wydawnicza „Impuls”

30-619 Kraków, ul. Turniejowa 59/5

tel. (12) 422-41-80, fax (12) 422-59-47

www.impulsoficyna.com.pl

e-mail: impuls@impulsoficyna.com.pl

Niniejsze wydanie książki zostało przygotowane przez firmę OW Impuls.

Utwór poddano modernizacji pisowni i opracowaniu edytorskiemu, by uczynić jego tekst przyjaznym dla współczesnego czytelnika.